

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
ФГБОУ ВО «Уральский государственный педагогический университет»

Факультет естествознания, физической культуры и туризма

Кафедра биологии, химии, экологии и методики их преподавания

**Изучение в школьном курсе биологии  
генных мутаций как причин наследственных заболеваний  
человека**

Выпускная квалификационная работа

Квалификационная работа  
Допущена к защите  
Зав.кафедрой,  
Н.Л. Абрамовой

\_\_\_\_\_  
Дата

\_\_\_\_\_  
Подпись

Исполнитель:  
Глушкова Маргарита  
Венеровна  
обучающийся группы  
БИО - 1501Z

\_\_\_\_\_  
Подпись

Руководитель:  
Филинкова Т.Н.,  
канд. биол. наук,  
доцент кафедры биологии,  
химии, экологии и методики  
их преподавания

\_\_\_\_\_  
Подпись

Екатеринбург 2020

## Содержание

Введение.....	3
Глава 1. Наследственные болезни человека.....	7
1.1. Наследственные болезни и их классификация.....	7
1.2. Моногенные, полигенные и хромосомные заболевания.....	10
1.2.1. Моногенные болезни.....	11
1.2.2. Полигенные болезни.....	26
1.2.3. Хромосомные болезни.....	27
1.3. Методы диагностики наследственных болезней.....	35
Глава 2. Особенности проведения занятий по изучению генных мутаций в школе.....	37
2.1 Изучение генетических закономерностей.....	37
2.2 Методы работы с учащимися на уроках.....	41
2.2.1. Методическая модель применения игровых технологий.....	43
2.2.2 Особенности факультативных занятий.....	45
2.3. Ожидаемые результаты освоения раздела программы.....	51
2.4 Методические рекомендации по изучению наследственных заболеваний человека с применением игровых педагогических технологий.....	55
Глава 3. Проект программы факультативного курса «Генетика человека».....	58
3.1. Пояснительная записка.....	58
3.1.1 Цели и задачи освоения факультативного курса.....	58
3.1.2 Место факультативного курса в структуре биологических дисциплин.....	59
3.2 Содержание и структура курса.....	60
3.3 Образовательные технологии, применяемые на занятиях.....	63
3.4 Разработка отдельных занятий .....	64
3.4.1 Изучение дерматоглифических характеристик рук.....	64
3.4.2 Сценарий деловой игры.....	67
Заключение .....	73
Список использованной литературы.....	76

## ВВЕДЕНИЕ

Человек – относительно молодой житель Земли, он сравнительно недавно включился в ее экосистемы. Но за время антропогенеза он стал более социальным, чем биологическим существом, причем его социальность носит не инстинктивный, как у муравьев или пчел, а осмысленный, разумный характер.

За время социализации появилось множество видов деятельности людей, с результатами которых каждый человек сталкивается постоянно, прямо или косвенно. Например, не каждый видел работу ГЭС, хотя электричество – уже неотъемлемая часть существования человечества. Однако две профессии (как минимум) непременно проходят через жизнь каждого человека, это учитель (преподаватель) и медицинский работник. Представители этих профессий совместно отвечают за нравственное, умственное и физическое развитие каждого члена общества.

Нормальное развитие человека обуславливается множеством факторов, как внешних, так и внутренних. К внешним относят воздействие окружающей среды, на которую человек, став, по словам В. Вернадского мощной геохимической силой, продолжает оказывать негативное воздействие. К внутренним – состояние здоровья человека, и которое, в свою очередь, напрямую зависит от состояния окружающей среды.

Проблема здоровья людей и генетика тесно взаимосвязаны. Ученые-генетики пытаются ответить на вопрос, почему одни люди подвержены различным заболеваниям, в то время как другие в этих же, или даже худших условиях остаются здоровы. В основном это связано с наследственностью каждого человека, т.е. свойствами его генов, заключенных в хромосомах.

Многие факторы среды вызывают изменения генетического материала, мутации. Они могут быть полезными, нейтральными или вредными. В последнем случае констатируют болезни.

Согласно статистическим данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) на начало XXI века 4-5% новорожденных оказалисьотягощены наследственными болезнями. Эта цифра имеет тенденцию увеличиваться со временем в связи с ростом общечеловеческого генетического груза (скрытых рецессивных мутаций). Кроме естественных процессов, обуславливающих этот рост (спонтанные мутации в процессе репликации ДНК и реакции внутриклеточного метаболизма), увеличивается антропогенное воздействие. Согласно оценкам ведущих мировых учёных в области медицинской генетики, если скорость мутирования увеличится хотя бы в 2-3, это может вызвать катастрофический рост числа случаев наследственных заболеваний.

Справедливости ради следует отметить, что рост числа наследственных заболеваний заключается не только в ухудшении качества среды жизни, но и в успехах медицинской генетики, в разработке новых методик обнаружения наследственных болезней.

Актуальность темы.

В настоящее время большое внимание уделяется исследованиям в области педагогики, теории и методики обучения биологии. Авторы современных исследований в этой области подчеркивают, что цель биологического образования – системные знания.

Одной из приоритетных задач современной школы является формирование личности, которая обладает универсальной системой знаний. Такая система необходима человеку, так как она формирует мировоззрение, позволяя грамотно оценивать наблюдаемые события, устанавливать взаимосвязь между явлениями, и может служить надёжной основой для приобретения опыта самостоятельной деятельности.

В школьном курсе биологии необходимыми для жизни являются знания о механизмах наследственности и изменчивости организмов, о наиболее распространённых наследственных заболеваниях и о факторах, вызывающих наследуемые повреждения генетического материала

(ионизирующее излучение, наркотики, алкоголь и др.). Эти знания имеют прямое отношение к соматическому и психическому здоровью человека и позволят формирующейся личности грамотно воспринимать дальнейшую информацию на эти темы, в том числе, касающуюся вопросов здорового образа жизни.

Здесь возникает противоречие. Инклюзивность образования предполагает вовлечение в учебный процесс детей с различными возможностями, в том числе, с генетическими аномалиями. Диагноз может установить только врач и, в силу медицинской этики, он не имеет права разглашать этот диагноз. Но и учителю это знание необходимо для правильного построения индивидуального обучения. Поэтому ему остается только предполагать такую возможность и основной упор в своей работе делать на привитие знаний, умений и навыков ведения здорового образа жизни. Например, больному фенилкетонурией достаточно избегать употребления продуктов, содержащих фенилаланин, до 14-15 лет, и его дальнейшее развитие не будет отличаться от лиц, не имеющих в геноме этой аномалии.

Необходимость обладания такими знаниями очевидна, так как они важны для понимания многих патологических процессов в организме человека, причин возникновения наследственных заболеваний, а также элементарных знаний о репродуктивном здоровье. Кроме того, знания о мутациях и их фенотипическом проявлении помогают понять многие процессы, происходящие в организме человека, механизмы их формирования, а также установить взаимосвязь между процессами и явлениями, происходящими в биологической системе человеческого генома.

В современных учебниках и пособиях для 10-11 класса потенциал знаний о генных мутациях раскрывается недостаточно полно. Учебная информация о наследственных заболеваниях не всегда является целостной, системной. Поэтому необходимо формировать предметную компетентность

школьников при обучении биологии в 10-11 классе в рамках курса «Общая биология».

Тему данной дипломной работы определили как: «Изучение в школьном курсе биологии генных мутаций как причины наследственных заболеваний человека».

Объект и предмет исследования. Объект: процесс обучения биологии в школе. Предмет исследования: формирование знаний о генных мутациях и вызываемых ими наследственных болезнях в процессе обучения биологии в школе.

Цели и задачи исследования. Цель исследования состоит в разработке курса факультативных занятий «Генетика человека» для углубленного изучения генетики в школе.

Задачи исследования:

- изучить научную литературу по проблеме изучения генных мутаций, вызывающих наследственные заболевания, в практике обучения биологии;
- выявить особенности построения учебного процесса на уроках биологии в рамках изучения генных мутаций, вызывающих наследственные заболевания, в курсе 10-11 классов;
- изучить методические условия формирования предметной компетентности на основе системы знаний;
- выявить межпредметные связи при изучении генных мутаций, вызывающих наследственные заболевания, на уроках биологии в 10-11 классах.

## ГЛАВА 1. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

### 1.1. Наследственные болезни и их классификация

Наследственные болезни – это заболевания человека, вызванные хромосомными и генными мутациями. Врожденные болезни – это те заболевания, которые возникли уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и факторами внешней среды. Например, пороки развития, связанные с воздействием на эмбрион и плод ионизирующего излучения, химических веществ, лекарственных препаратов, которые принимала мать во время беременности, а также перенесенных ею в это время инфекций (особенно опасна в этом отношении краснуха).

Термин «семейные болезни» не следует рассматривать в качестве синонима термина «наследственные болезни», т.к. семейные заболевания могут быть обусловлены не только наследственными факторами, но и условиями жизни, местом проживания, национальными либо профессиональными традициями семьи[8]. Например, среди членов семьи могут наблюдаться почечные патологии (камни), вызванные жесткой водой, имеющейся в их распоряжении. Это очевидно, т.к. приобретенные признаки не наследуются.

Существуют различные способы классификаций наследственных болезней (рис. 1). В зависимости от соотношения роли наследственных и экзогенных факторов в этиологии и патогенезе различных заболеваний все болезни человека условно выделяют три группы.



Рис. 1. Классификация наследственных болезней.

Первая группа – это собственно наследственные болезни, т.е. болезни, при которых проявление патологической мутации практически не зависит от влияния окружающей среды, которая в лучшем случае определяет лишь степень выраженности симптомов болезни. К ним относят все хромосомные и генные наследственные болезни с полным проявлением, например, болезнь Дауна, фенилкетонурия, гемофилия и др.

Вторая группа – это мультифакториальные болезни, в основе которых лежит взаимодействие генетических и средовых факторов. К болезням этой группы относятся гипертоническая болезнь, атеросклероз, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, сахарный диабет, аллергические заболевания, многие пороки развития, определенные формы ожирения. При этом генетическая предрасположенность (мутации) проявляется при воздействии физического или умственного переутомления, нарушения режима и сбалансированности питания ит.п. Для одних носителей таких мутаций влияние окружающей среды имеет большее, для других – меньшее значение. Кроме того к мультифакториальным болезням относят состояния, при которых единственный мутантный ген может вызвать проявление болезни только при определенных условиях. Примером такого состояния может служить фенилкетонурия.

Болезни третьей группы связаны исключительно с действием неблагоприятных или вредных факторов окружающей среды. К этой группе относят ожоги, травмы, острые инфекционные болезни. Генетические



факторы могут оказывать определенное влияние на течение патологического процесса и его тяжесть, т. е. на скорость выздоровления или переход острых процессов в хронические.

Клиническая классификация наследственных болезней построена по органному и системному принципам. Согласно этой классификации, выделяют наследственные болезни нервной, эндокринной, дыхательной и сердечнососудистой систем, печени, желудочно-кишечного тракта, почек, системы крови, кожи, уха, носа, глаз и др. Такая классификация условна. Большинство наследственных болезней характеризуется вовлечением в патологический процесс нескольких органов или системным поражением тканей.

Наследственные болезни можно разделить на такие группы:

- моногенные,
- полигенные,
- хромосомные.

В эти виды классификаций не включены митохондриальные болезни, которым в настоящее время уделяют повышенное внимание (рис. 2).

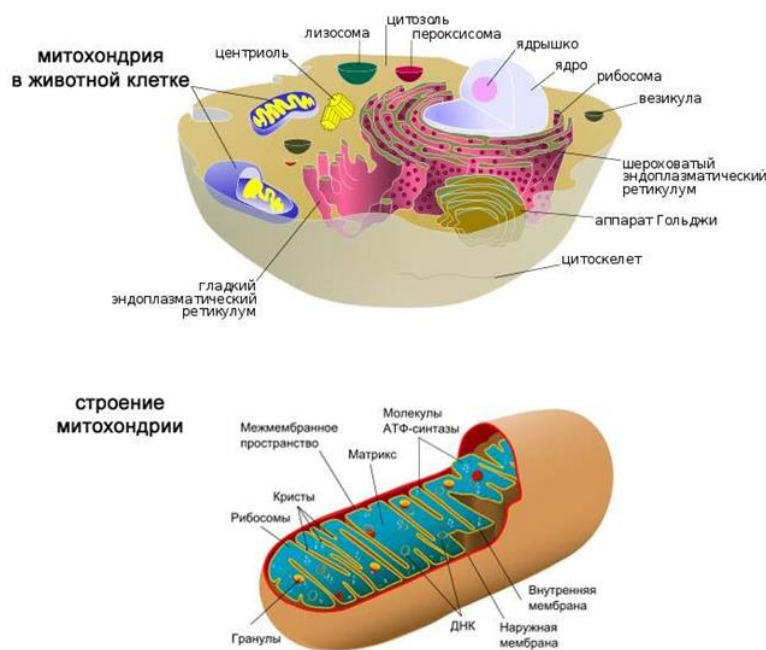


Рис. 2. Митохондрии.

Первые патогенные мутации в митохондриальной ДНК (мтДНК) обнаружены в начале 1990-х годов. До сих пор нет объяснения того, что геном митохондриальной ДНК (мтДНК) мутирует с частотой в 10 раз больше, чем ядерной ДНК. Клинические проявления, вызванные мутациями мтДНК, разнообразны, но как правило, это нарушения процессов окислительного фосфорилирования, хотя преобладает нервно-мышечная патология, поскольку именно для этих клеток важно энергообеспечение [13].

## 1.2. Моногенные, полигенные и хромосомные заболевания

Из большого числа наследственных заболеваний мы выбрали такие, которые либо сравнительно часто встречаются среди населения, либо часто упоминаются в текстах задач, либо представляют собой удобную модель для демонстрации роли окружающей среды в возникновении какой-либо аномалии. При этом мы исходили из того, что учитель и учащиеся могут не встретить в жизни субъектов-носителей аномалий. Однако практически все они описаны в доступной нам литературе, изменения в генотипах познаваемы, могут быть изучены школьниками на основе законов генетики.

### 1.2.1. Моногенные болезни

Моногенные болезни – это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне одного гена.

Общая частота болезней в популяции составляет 1-2%. Принято условно частоту генных болезней считать высокой, если она встречается с частотой 1 случай на 10000 новорожденных, средней – 1 на 10000-40000 и далее – низкой.

Характерной особенностью моногенных болезней является их наследование в соответствии с законами Г. Менделя. По типу заболеваний

они делятся на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с X- или Y-хромосомами.

Основную схему генных болезней составляет последовательность событий: мутантный аллель → измененный первичный продукт → цепь последующих биохимических процессов клетки → органоиды → клетки → органы → организм.

Генные аномалии обусловлены мутациями в структурных генах, осуществляющих свою функцию через синтез полипептидов – белков, а любая мутация гена ведет к изменению структуры и / или количества белка. В результате мутации гена на молекулярном уровне возможны следующие варианты:

1. синтез аномального белка;
2. выработка избыточного количества генного продукта;
3. выработка уменьшенного количества нормального первичного продукта;
4. отсутствие выработки первичного продукта.

Мишенью действия мутантного гена при различных болезнях могут быть как отдельные структуры клетки – транспортные системы, лизосомы, мембраны, митохондрии, пероксисомы, так и органы человека. Клинические проявления генных болезней, тяжесть и скорость их развития зависят от особенностей генотипа организма (мозаичность, наличие генов-модификаторов, доза генов, время действия мутантного гена, гомо- или гетерозиготность самого организма и др.), возраста пораженного, условий внешней среды (стрессы, питание, охлаждение, переутомление) и других факторов.

Особенностью генных (как и вообще всех наследственных) болезней является их гетерогенность. Это означает, что одно и то же фенотипическое проявление болезни может быть обусловлено мутациями в разных генах или разными мутациями внутри одного гена. Впервые гетерогенность наследственных болезней показал С.Н. Давиденков в 1934 г.

К генным болезням у человека относятся многочисленные болезни обмена веществ. Они могут быть связаны с нарушением обмена липидов, углеводов, билирубина, стероидов, пуринов и пиримидинов, металлов и др. Пока еще нет единой классификации наследственных болезней обмена веществ.

Мутации, вызывающие этизаболевания, могут захватывать один или оба аллеля. Клинические проявления возникают как следствие отсутствия генетической информации или реализации дефектной [16].

#### 1.2.1.1. Аутосомно-доминантный тип наследования

Аутосомно-доминантный тип наследования характерен для наследственных болезней, в основе которых лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина). Действие мутантного гена проявляется практически всегда. Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой. Вероятность развития болезни в потомстве зависит от генотипа родителей и составляет 75% в браке гетерозигот при отсутствии пенетрантности. По такому типу наследуются синдром Марфана, дизостозы, отосклероз, болезнь Олбрайта, разные виды миоплегии и др.

Синдром Марфана, или арахнодактилия, вызывается мутацией в гене, отвечающем за синтез фибриллина. Наиболее специфическими признаками являются так называемые «паучьи» пальцы (за что болезнь получила свое название), нарушения всего скелета (сколиоз, грудной лордоз, гиперкифоз); деформация грудной стенки (вдавленная, или «куриная» грудь); ненормальная подвижность суставов (гиперподвижность или контрактура); плоская стопа; высокое арковидное небо; недоразвитость верхней вертлужной впадины и др., вывих хрусталика, изменения в сердечнососудистой системе, эктазия твердой мозговой оболочки (рис. 3). Предполагают, что такие симптомы были у Н. Паганини, величайшего скрипача XVIII века.

Поражения глаз, кроме вывиха хрусталика, проявляются в виде миопии, большой и уплощенной роговицы. При исследовании сердечнососудистой системы выявляются аортальный и митральный противоток, пролапс митрального клапана, аневризма восходящей части аорты и расслоение аорты. При исследовании нервной системы –расширение (эктазия) твердой мозговой оболочки, включая пояснично-крестцовое выпячивание (менингоцеле), и другие аномалии развития.

		
А – Строение кисти	Б – Плоскостопие	
		
В – Искривление позвоночника	Г – «Лишняя»кожа	Д – Дефекты зубов

Рис.3. Морфологические признаки при синдроме Марфана.

Дизостозы – это группа наследственных заболеваний скелета, проявляющихся нарушением формообразования костей вследствие дефекта в мезенхимальных и эктодермальных тканях (рис. 4). Различают черепно-

ключичный, черепно-лицевой, челюстно-лицевой и ряд других дизостозов (дисплазий).



Рис.4.Морфологические признаки при дизостозе.

Отосклероз – это поражение костной капсулы лабиринта внутреннего уха, в результате которого развивается анкилоз стремени и связанная с ним кондуктивная тугоухость, расстройство работы звуковоспринимающего аппарата и обусловленная им нейросенсорная тугоухость (рис. 5). Наряду с тугоухостью могут быть ушной шум, боль в ухе, небольшое головокружение, неврастенический синдром.



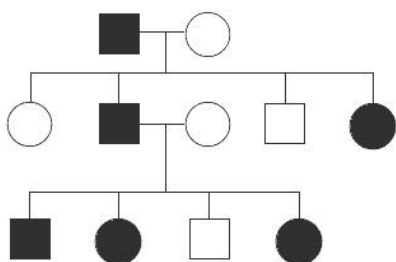
Рис. 5. Поражения слухового аппарата при отосклерозе.

Миоплегия— группа заболеваний, объединенных клиническим синдромом внезапных приступов мышечной слабости (рис. 6).

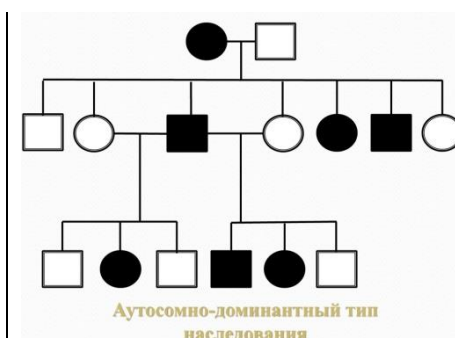


Рис.6. Морфологические признаки при миоплегии.

Олбрайта синдром – это заболевание, характеризующееся триадой признаков: фиброзная остеодисплазия, очаги кожной гиперпигментации и преждевременное половое созревание. Значительно чаще встречается у женщин.



А – Родословная



Б – Родословная семьи с родственными браками

Рис.7. Аутосомно-доминантный тип наследования.

При анализе родословных семей, имеющих пораженных членов, обращает на себя внимание встречаемость аномалии в каждом поколении (рис.7,А). Риск многократно возрастает, если имеются кровнородственные связи (рис.7,Б).

### 1.2.1.2. Аутосомно-рецессивный тип наследования

При аутосомно-рецессивном типе наследования мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии. У гетерозиготных родителей (носителей аномалии) вероятность рождения больного ребенка составляет 25%. Частота рождения больных мальчиков и девочек одинакова. Характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов,— так называемых ферментопатий.

К их числу относится фенилкетонурия, связанная с недостаточностью печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, locus которой расположен в длинном плече хромосомы 12. Дети с фенилкетонурией рождаются здоровыми, но в первые же недели после рождения в связи с поступлением фенилаланина в организм с молоком матери развиваются клинические проявления заболевания: повышенная возбудимость, гиперрефлексия, повышенный тонус мышц, судорожные эпилептиформные припадки; от ребенка исходит «мышинный» запах. Позже развиваются умственная отсталость, микроцефалия (рис. 8).



Рис.8. Морфологические признаки при фенилкетонурии.

Поскольку нарушение обмена фенилаланина ведет к снижению уровня тирозина, одно из проявлений заболевания — снижение уровня или прекращение образования меланина, поэтому у больных отмечается



уменьшенная пигментация кожных покровов, волос, радужной оболочки глаз.

Ранняя диагностика фенилкетонурии и профилактическое лечение (диета) прекращают развитие клинической картины болезни. Частота заболевания в европейских странах в среднем составляет 1:10000 новорожденных, а частота гетерозигот 1:100 [39].

Муковисцидоз (ген локализован в хромосоме 7)– это системное заболевание, при котором поражаются все органы, которые выделяют слизь: бронхолегочная система, печень, поджелудочная железа, потовые, слюнные железы, железы кишечника, половые железы. В основе лежит нарушение проведения ионов хлора и натрия через клеточные мембраны, что приводит к избыточному выведению хлоридов и гиперсекреции густой слизи. Выводные протоки поджелудочной железы закупориваются, образуются кисты. Гиперпродукция слизи в бронхах ведет к закупорке мелких бронхиальных ветвей, что создает условия для развития инфекции (рис. 9).



А – Мишени действия мутантного гена



Б – Изменения ногтевых фаланг

Рис. 9. Морфологические признаки при муковисцидозе.

Врожденная форма встречается редко (не более 1 %), клинически проявляется в четырех формах (мекониевый илеус новорожденных, кишечная, бронхолегочная и смешанная) с большими вариациями

клинического полиморфизма. Нарушение пищеварения ведет к диарее, гипотрофии, отставанию в развитии. Со временем в патологический процесс вовлекается печень (жировая инфильтрация, холестатический гепатит, цирроз). Нарушение дренажной функции бронхов создает предпосылки для возникновения хронического инфекционно-воспалительного процесса. Наиболее распространенной (около 70 % всех больных) является смешанная (легочно-кишечная) форма.

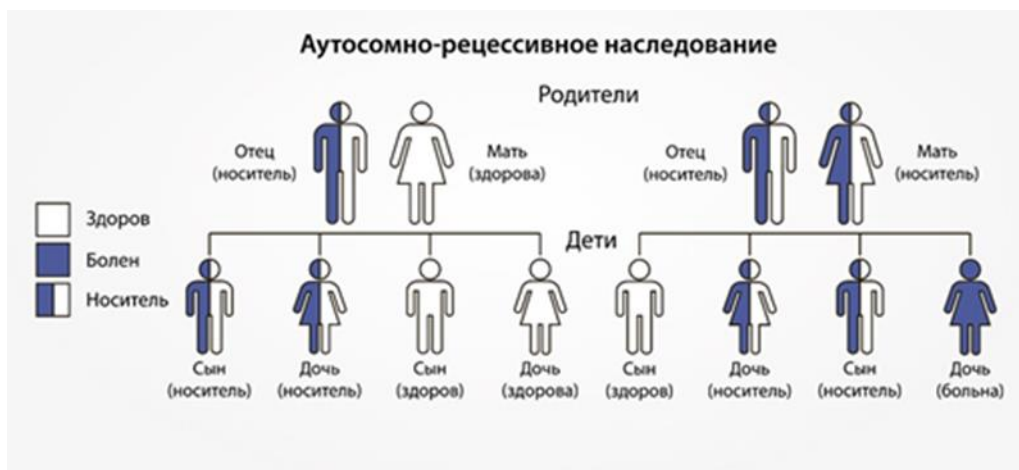


Рис.10. Родословная при аутосомно-рецессивном типе наследования.

При анализе родословных характерно наличие пораженных не в каждом поколении, однако риск многократно возрастает при наличии кровнородственных браков, т.к. мутация с большой вероятностью может перейти в гомозиготное состояние (рис.10).

#### 1.2.1.3. Х-сцепленное рецессивное наследование

Особенность рецессивного наследования, сцепленного с Х-хромосомой, в том, что действие мутантного гена проявляется только при ХУ-наборе половых хромосом, т.е. у мальчиков. Вероятность рождения больного мальчика у матери-носительницы составляет 50%, т.к. отец передает свою Х-хромосому дочери, а сыну — Y-хромосому. Девочки практически здоровы, но половина из них является носительницами мутантного гена (так называемые кондукторы). Болезнь у женщин проявляется лишь в гомозиготном состоянии, вероятность чего велика при

близкородственных браках. Чаще встречается брак фенотипически здоровых родителей, когда мать является гетерозиготным носителем мутантного гена. В такой семье болезнь передается половине сыновей [8].

Тип наследования характерен для прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна (мутация в гене, ответственном за синтез белка дистрофина, при этом отмечается выраженная дегенерация мышц, поддерживающих костный каркас скелета, некроз отдельных мышечных волокон), для гемофилии А и В, синдрома Леша-Найхана (метаболический синдром, с патологически высоким уровнем содержания мочевой кислоты, что приводит к серьезному умственному отставанию. Основной поведенческой характеристикой являются случаи причинения больными серьезных травм самим себе, включая кусание губы и жевание пальцев, часто приводящие к сильным деформациям).

При болезни Гунтера (хроническая фоточувствительность, поражения кожи и разрушение эритроцитов) поражённые избегают света, поскольку он вызывает жжение; также у них имеются выраженный диффузный гипертрихоз, рубцы и эритродонтия (окрашивание зубов в красный цвет). Чаще болезнь Гюнтера проявляется уже на 1-м году жизни, но иногда — и позже (на 4-5-м годах). Воспаления и язвы поражают хрящи, уши, нос, веки, изменяя и деформируя их. Постепенно человек становится живой мумией. Больные должны быть максимально изолированы от солнечного света. Характерны повышенно развитый волосяной покров (гипертрихоз, густые брови, длинные ресницы), розовато-коричневое окрашивание зубов (эритродонтия) в связи с отложением в эмали и дентине порфиринов. Типично выделение мочи красного цвета — симптом, ранее всего замечаемый родителями пораженного ребенка. Определяется увеличение селезёнки и печени, сочетающееся с гемолитической анемией. Летальный исход может наступить ещё в детстве.

Синдром Хантера – это заболевание, характеризующееся дефицитом лизосомального фермента идуронат-2-сульфатазы и накоплением

мукополисахаридов в тканях. Отмечается задержка роста, макроцефалия, деформация костно-суставного аппарата, поражение кожи, сердечно-сосудистой и дыхательной системы, гепатоспленомегалия, нарушение слуха, умственная отсталость.

Среди достаточно часто встречающихся X-сцепленных признаков – гемофилии. Некоторые виды гемофилии встречаются и у девочек, но в большинстве случаев девочки гибнут внутриутробно, и болезнь регистрируют только у мальчиков (рис.11).

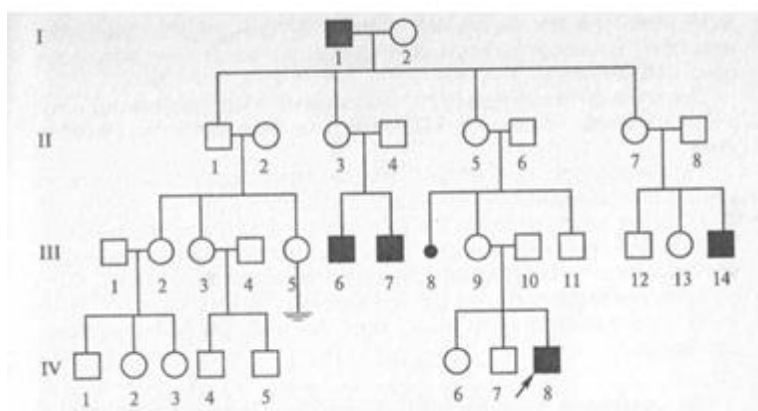


Рис. 11. Родословная с рецессивным X-сцепленным наследованием.

Известен ряд мутантных генов, контролирующих синтез факторов свертывания крови. Генетически детерминированные нарушения синтеза антигемофилического глобулина (фактор VIII) приводят к развитию гемофилии А. При нарушении синтеза тромбопластического компонента (фактор IX) развивается гемофилия В. В основе патогенеза гемофилии С лежит недостаток предшественника тромбопластина[16].

Более безобидный пример – наследование разных форм дальтонизма. Встречается примерно у 2,5% мальчиков и 0,25% девочек. Очевидно, за время антропогенеза шел отбор женщин, способных по цвету или оттенкам растений различать ядовитые и съедобные растения, грибы и другие продукты, необходимые для питания семьи.

#### 1.2.1.4. X-сцепленное доминантное наследование

Доминантное наследование, сцепленное с X-хромосомой, заключается в том, что действие доминантного мутантного гена проявляется при любом сочетании половых хромосом (XX, XY, XO). Заболевание более тяжело протекает у мальчиков, видимо, рецессивный аллель на второй X-хромосоме девочек смягчает проявление признака. Среди детей больного мужчины в случае такого типа наследования все сыновья будут здоровы, все дочери поражены. Больные женщины передают измененный ген половине сыновей и дочерей.

Этот тип наследования прослеживается, например, при фосфатдиабете, D-устойчивом рахите (наследственная гипофосфатемия).

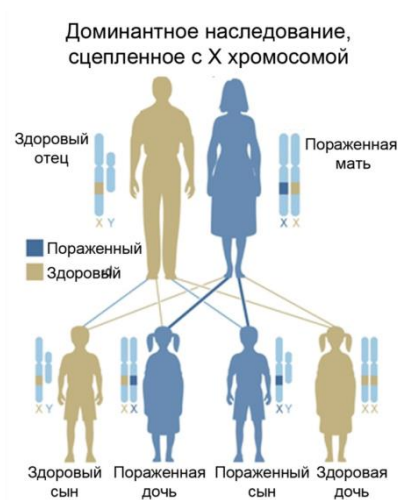


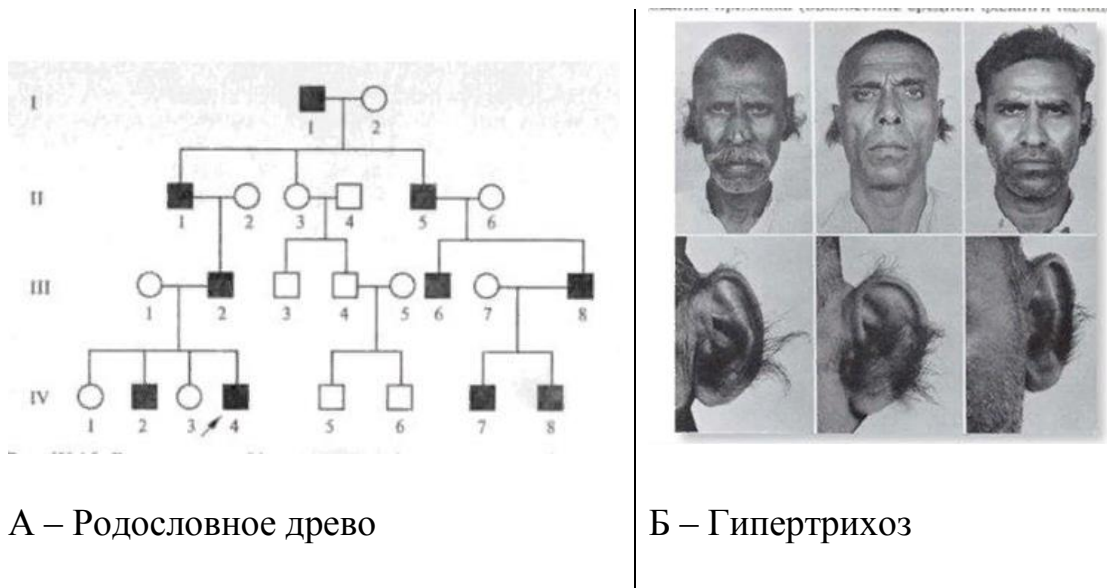
Рис.12. Родословная при X-сцепленном доминантном наследовании.

В составленных родословных обращает на себя внимание наличие пораженных в каждом поколении обследуемых, как мужского, так и женского пола. В отличие от аутосомно-доминантного типа наследования у больного отца всегда рождается больная дочь, т.к. он ей передает дефектную X-хромосому, тогда как сын пораженного отца получает от него Y-хромосому (рис.12).

### 1.2.1.5. Y-сцепленное наследование

Для Y-сцепленного наследования не используют понятия доминантный или рецессивный, т.к. для этой хромосомы нет гомологичной. Она находится в гемизиготном состоянии.

Особенности Y-сцепленного наследования обусловлены наличием Y-хромосомы только у представителей мужского пола. Действие гена, локализованного в Y-хромосоме, обнаруживается только у мужчин и передается по мужской линии из поколения в поколение от отца к сыну (рис. 13, А). По такому типу у человека наследуется гипертрихоз ушной раковины (рис.13, Б), наличие перепонки между пальцами. Кроме того, в Y-хромосоме локализуется еще ряд генов: детерминирующий развитие семенников, отвечающий за сперматогенез (фактор азооспермии), контролирующий интенсивность роста тела, конечностей и зубов.



А – Родословное древо

Б – Гипертрихоз

Рис.13. Родословная и морфологические признаки при голандрическом наследовании.

Y-сцепленные мутации возникают, как правило, *denovo*, поскольку часто носители такой мутации остаются стерильными и не могут продолжать свой род [11].

#### 1.2.1.6. Митохондриальный тип наследования

Это пример неядерного, нехромосомного наследования, для которого нарушается соблюдение законов Менделя. В частности, при скрещивании гомозигот единообразие проявится не в первом, а во втором поколении.

Митохондриальные гены передаются потомкам только от матери, что связано с особенностями строения женских гамет, с тем, что всю цитоплазму с содержащимися в ней митохондриями дети получают вместе с яйцеклеткой, в то время как в сперматозоидах цитоплазма практически отсутствует. По этой причине женщина с митохондриальным заболеванием передаёт его всем своим детям, а больной мужчина – нет.

В норме все митохондрии в клетке имеют одинаковую копию ДНК (гомоплазмия). Однако митохондриальный геном отличается выраженной нестабильностью: в нем часто возникают мутации. Ряд мутаций митохондриального генома может передаваться по наследству от матери к ребёнку и далее умножиться в результате деления митохондрий, содержащих мутантную ДНК.

В одной клетке могут сосуществовать митохондрии нормальные и с нарушенной функцией (гетероплазмия). За счет первых клетка осуществляет свои функции. Если же продукция энергии в ней падает ниже определенного порога, происходит компенсаторная пролиферация (увеличение органоида и повышение его функции или автономное деление) всех митохондрий, включая дефектные. Поэтому в начале болезни мутации могут вообще не иметь внешних проявлений.

Однако наступает момент, когда происходит отключение компенсаторных механизмов, и заболевание проявляется. Естественно, при этом в худшем положении оказываются клетки, которые потребляют много энергии: мышечные волокна, кардиомиоциты, нейроны. Митохондриальные заболевания затрагивают в основном мышечную и нервную системы и, как правило, характеризуются поздним началом клинических проявлений.

Характерными признаками митохондриальных мутаций являются биохимические и соматические аномалии, связанные с различными системами органов. Кроме того, митохондриальные мутации вызывают нефротический синдром в период беременности, с ними связывают синдром внезапной младенческой смертности (рис. 14).

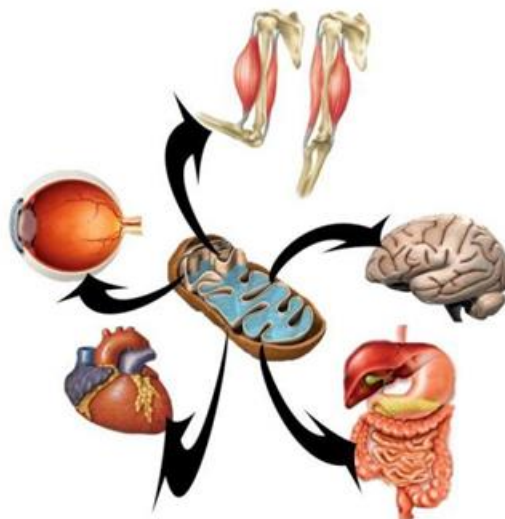


Рис.14. Мишени действия мутаций митохондриальных генов.

Болезни, обусловленные генетическими дефектами митохондрий, встречаются у одного из 200 человек.

Реорганизация митохондриального генома обнаружена также при старении организма и злокачественном перерождении тканей.

Все эти проблемы, а также возможности прогнозирования и лечения заболеваний, связанных с аномалиями митохондриального генома, являются предметом изучения «митохондриальной медицины». Сформировавшись как самостоятельное направление в конце XX столетия, сегодня она представляет наиболее интенсивно развивающуюся область исследования генетики клеточных органелл [43].

Генные мутации могут быть причиной нарушения механизма транспорта различных соединений через клеточные мембраны. Наиболее изучены наследственная патология транспорта аминокислот в кишечнике и



почках, синдром мальабсорбции глюкозы и галактозы, отмечены генетически обусловленные нарушения нормального функционирования так называемый  $K^+$ ,  $Na^+$  - ионного насоса (АТФ-азы) клетки.

Частота встречаемости моногенных наследственных болезней колеблется у разных этнических групп в разных географических зонах. К часто встречающимся наследственным болезням относятся гемофилия (1:10000; болеют мальчики), гипотиреоз (1:7000), синдром мальабсорбции (1:3000), адреногенитальный синдром (1:5000— 1:11000).

### 1.2.2. Полигенные болезни

Полигенные (мультифакториальные) наследственные болезни, или болезни с наследственным предрасположением, обусловлены взаимодействием генов и факторов окружающей среды. Заболевания контролируются сразу несколькими генами, не подчиняются законам Менделя и не соответствуют классическим типам аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного наследования и наследования, сцепленного с половыми хромосомами. Проявление признака во многом зависит от внешних факторов. Генетический риск полигенных болезней в большой степени зависит от семейной предрасположенности и от тяжести заболевания у родителей.

Генетический риск полигенных болезней рассчитывают с помощью таблиц эмпирического риска. Составить прогноз нередко сложно. Большое значение имеет поиск фенотипических маркеров наследственной предрасположенности к определенному заболеванию, например, диагностировать аллергический диатез могут на основании повышенного содержания в крови иммуноглобулина Е и повышенной экскреции с мочой метаболитов триптофана [41].

В настоящее время определены биохимические маркеры наследственной предрасположенности к сахарному диабету (повышенная

толерантность к глюкозе, содержание в крови иммунореактивного инсулина), конституционально-экзогенному ожирению, гипертонической болезни (гиперлиппротеинемия).

Болезни с наследственным предрасположением по-разному распространены в разных странах. Так, частота расщепления губы и нёба в Англии составляет 1:515, в Японии— 1:333, а врожденный вывих бедра в Японии наблюдается в 10раз чаще, чем в Англии. Причины этого пока не установлены.

Болезни с наследственной предрасположенностью можно разделить на три группы.

1. Врожденные пороки развития (гидроцефалия, расщелина губы и неба, вывих бедра, спинномозговая грыжа);
2. Психические и нервные болезни (шизофрения, эпилепсия, рассеянный склероз);
3. Соматические болезни среднего возраста, хотя некоторые болезни за последнее время «помолодели» (псориаз, бронхиальная астма, гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, ревматизм, сахарный диабет)[40].

### 1.2.3. Хромосомные болезни

Хромосомные болезни – большая группа наследственных заболеваний, вызванных изменением структуры отдельных хромосом или их количества в кариотипе и характеризующихся множественными пороками развития. Два разных типа мутаций (хромосомные и геномные), составляющих основу этих заболеваний, объединяют понятием «хромосомные аномалии».

Провоцирующим фактором являются все виды хромосомных перестроек (делеции, дупликации, инверсии, транслокации) и некоторые геномные мутации (тетраплоидия, триплоидия и анэуплоидия).

Хромосомные мутации, возникшие в зародышевых клетках (гаметах), проявляются в так называемых полных формах. Нерасхождение хромосом и структурные изменения, появившиеся на ранних стадиях дробления зиготы, ведут к развитию мозаицизма.

Мозаицизм – присутствие в организме или ткани, по крайней мере, двух генетически отличающихся клеточных линий, производных от одной зиготы (рис.15). Хотя считается, что при формировании клеток они получают одинаковый набор генов и хромосом, это упрощенное представление. Сравнительно часто встречается мозаицизм, вызванный инактивацией X-хромосомы, формирующей две различных популяции соматических клеток у женщин, с активной отцовской или материнской X-хромосомой.

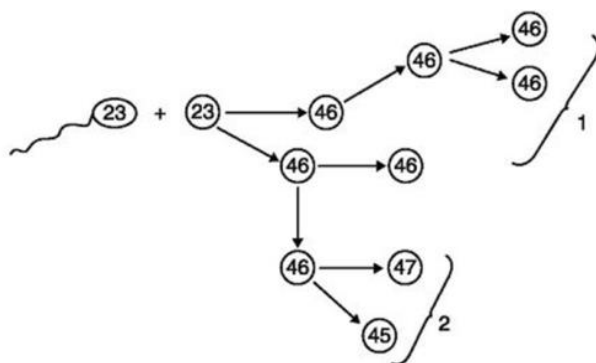
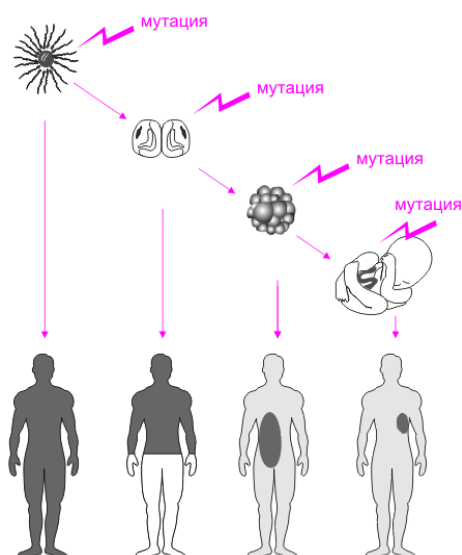


Рис.15. Возникновение мозаичных линий.

Чаще мутации, возникающие в единственной клетке во внутриутробной или послеродовой жизни, приводят к образованию линии клеток, генетически отличающихся от зиготы, поскольку однажды произошедшая мутация может передаваться всем потомкам клетки [44].



Мозаицизм на разных стадиях онтогенеза



Внешнее проявление мозаицизма – гетерохромия

Рис. 16. Различные формы мозаичности организмов.

Мозаицизм по числовым или структурным аномалиям хромосом – клинически весомый феномен, а соматические мутации признают основными причинами многих типов опухолей. Мозаицизм по мутациям в одном гене, в соматических или половых клетках объясняет множество необычных клинических наблюдений, например сегментный нейрофиброматоз, когда кожные проявления появляются не по всему телу, а участками, или повторное рождение у здоровых родителей двух или более детей с несовершенным остеогенезом, высокопенетрантной аутосомно-доминантной болезнью[44].

#### 1.2.3.1. Характеристика хромосомных аномалий

Вероятность появления хромосомных aberrаций резко увеличивается в гаметах женщин старше 35 лет, но часто аномалии отмечают и у юных матерей (14-16 лет). Общим для всех форм хромосомных болезней является множественность поражений. Это черепно-лицевые дизморфии, врожденные

пороки развития внутренних органов и частей тела, замедленные рост и развитие организма, умственная отсталость, и другие системные нарушения.

Всего при каждой болезни описывают от 30 до 80 различных нарушений и отклонений от нормы. Патогенез хромосомных болезней начинается в раннем внутриутробном и продолжается в постнатальном периоде. Множественные врожденные пороки развития формируются в раннем эмбриогенезе, это объясняет некоторую общность клинической картины разных хромосомных болезней. Клинический полиморфизм хромосомных болезней обусловлен генотипом организма, степенью мозаичности по мутантным клеткам и условиями среды.

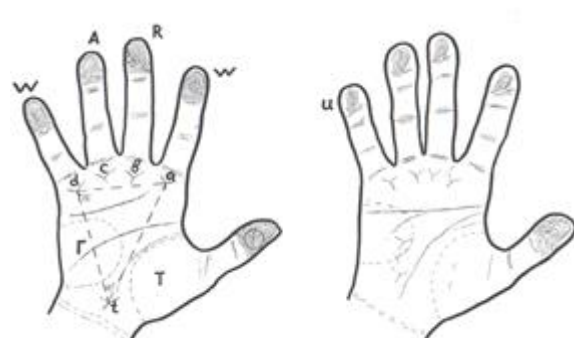
Вариации в проявлении заболевания могут быть очень широкими: от летального исхода до незначительных нарушений (например, около 70 % случаев трисомии 21-й хромосомы заканчивается внутриутробной гибелью, в 30 % рождаются дети с синдромом Дауна с разнообразной клинической картиной). Клиническое сопоставление полных и мозаичных форм аномалий показывает, что мозаичные формы заболеваний протекают легче, что, вероятно, обусловлено присутствием нормальных клеток, компенсирующих генетический дисбаланс.

Частота встречаемости всех хромосомных болезней среди новорожденных составляет 5,6:1000, при этом все виды анеуплоидий, включая мозаичные формы, составляют 3,7 на 1000 обследованных, трисомии по аутосомам и структурные перестройки—1,9:1000. Половину всех случаев структурных перестроек хромосом представляют семейные случаи, все трисомии являются спорадическими случаями, т. е. следствием вновь возникших мутаций. Около 7% всех беременностей осложнены хромосомными абберациями плода, которые в подавляющем большинстве случаев ведут к спонтанным абортам.

Диагноз ряда наследственных болезней достаточно очевиден и основывается на данных, полученных в результате общего клинического обследования (например, диагноз гемофилии, адреногенитального

синдрома, болезнь Дауна может быть выявлена ещё внутриутробно,). Однако при диагностике наследственных болезней возникают серьезные затруднения в связи с тем, что многие из этих болезней по клиническим проявлениям очень сходны с приобретенными болезнями, так называемыми фенотипами наследственных болезней [13].

Синдром Дауна – трисомия по 21-й хромосоме – самая частая и наиболее хорошо изученная хромосомная болезнь. Частота рождения детей с синдромом Дауна составляет примерно 1:750 и не имеет какой-либо временной, этнической или географической зависимости. С возрастом (в большей степени матери и в меньшей мере отца) риск рождения ребенка с данной патологией существенно возрастает, и в возрасте 45 лет составляет около 3 %. Гендерных различий нет, соотношение мальчиков и девочек среди новорожденных с синдромом Дауна составляет 1:1. Клиническая картина синдрома Дауна разнообразна: врожденные пороки развития, нарушения постнатального развития нервной системы, иммунодефициты и другие отклонения. Многие симптомы заметны уже при рождении ребенка и дальнейшем проявляются еще более отчетливо. Из черепно-лицевых дизморфий отмечаются брахицефалия, круглое уплощенное лицо, монголоидный разрез глаз, плоская спинка носа, крупный язык, деформированные ушные раковины (рис.17). Так же характерны снижение тонуса мышц и разболтанность суставов. Часто диагностируются врожденный порок сердца, пальцы в виде барабанных палочек (клинодактилия). Встречаются изменения дерматоглифики в виде четырехпальцевой, или «обезьяньей», складки на ладони, две кожные складки вместо трех на мизинце. Характерен низкий рост (на 20 см ниже среднего).



А – Внешний вид ребенка с диагнозом синдром Дауна

Б – Ладонные складки (справа – четырёхпальцевая борозда, пальцы – «барабанные палочки»)(рис. автора)

Рис.17. Морфологические признаки при синдроме Дауна.

Большое значение для диагностики имеет задержка умственного и физического развития ребенка. Дети с синдромом Дауна часто болеют пневмониями, тяжело переносят детские инфекции. У них отмечается недостаток массы тела. Многие больные с трисомией 21 способны вести самостоятельную жизнь, овладевают несложными профессиями, создают семью[39].

Синдром Патау – трисомия по 13-й хромосоме, выделен в самостоятельную нозологическую форму в 1960 г. Частота синдрома Патау среди новорожденных составляет 1:6000. Гендерных различий не выявлено. Частое осложнение при вынашивании плода с синдромом Патау – многоводие (50 %). Для заболевания характерны множественные, тяжелые пороки развития головного мозга, мозговой и лицевой частей черепа, внутренних органов. Окружность черепа обычно уменьшена, лоб скошенный, низкий; глазные щели узкие, переносье запавшее, ушные раковины низко расположены и деформированы (80 %). Всегда обнаруживаются пороки внутренних органов в разных комбинациях: пороки сердца (80 %), незавершенный поворот кишечника (40 %), кисты почек (42 %), аномалии внутренних половых органов (73 %), дефекты поджелудочной железы (43 %). Часто наблюдается полидактилия кистей (50 %) и их

флексорное положение (44 %). Типичный признак – расщелина верхней губы и неба (70 %) (рис.18).



Рис.18. Морфологические признаки при синдроме Патау.

Дети с синдромом Патау практически всегда имеют глубокую идиотию. В связи с тяжелыми врожденными пороками развития большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы жизни, но некоторые больные живут до нескольких лет [39].

Синдром Клайнфельтера относится к группе полисомий по половым хромосомам (рис. 19).



Рис. 19. Синдром Клайнфельтера и варианты наборов половых хромосом.

Заболевание включает в себя случаи полисомии, при которых имеется не менее двух X-хромосом и не менее одной Y-хромосомы. Наиболее часто (примерно 1:600) встречается синдром Клайнфельтера с набором 47,XXУ.



Присутствие Y-хромосомы определяет формирование мужского пола). До периода полового созревания мальчики развиваются почти нормально.

Добавочная X-хромосома вызывает генетический дисбаланс, что проявляется клинически в период полового созревания в виде недоразвития семенников и вторичных мужских половых признаков. Мужчины с синдромом Клайнфельтера обычно имеют высокий рост, астеническое или евнухоидное телосложение, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка. Выявляется умственная отсталость легкой и средней степени, а в четверти случаев гинекомастия. Больные бесплодны (азооспермия, олигоспермия). Как правило, проявляют немотивированную агрессивность [1].

Вместе с тем, если обследуемый получил инактивированную X-хромосому, развитие идет нормально.

Синдром Шерешевского-Тернера – единственная форма моносомии у живорожденных. Более половины всех больных данным синдромом имеют простую полную моносомию по X-хромосоме (45,X0). В остальных случаях наблюдаются мозаичные формы и более редкие формы со структурными аномалиями X-хромосом (делеция, транслокация и другие аномалии). Со стороны половой системы отмечается либо полное отсутствие гонад (агенезия), либо гипоплазия матки и маточных труб, первичная аменорея, недостаток эстрогенов, половой инфантилизм. Встречаются различные пороки сердечно-сосудистой системы и почек.

Внешний вид больных своеобразен. Отмечаются характерные симптомы: короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками; в подростковом возрасте выявляется отставание в росте и развитии вторичных половых признаков; для взрослых характерны нарушения скелета, черепно-лицевые дизморфии, вальгусная девиация коленных и локтевых суставов, низкое расположение ушных раковин, диспропорции тела (укорочение ног, относительно широкий плечевой пояс, узкий таз). Рост на 20-30 см ниже среднего (рис.20).

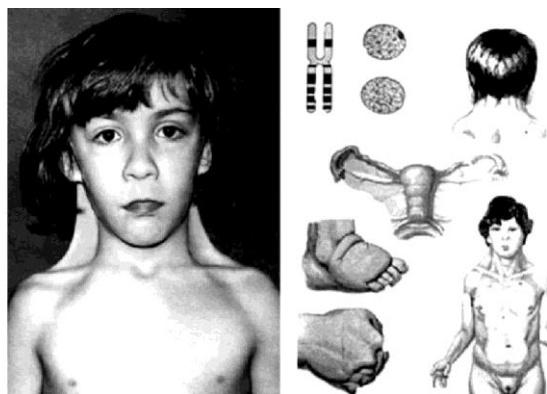


Рис.20. Морфологические признаки при синдроме Шерешевского-Тернера.

Снижения интеллекта не отмечается, однако больные обнаруживают эмоциональную неустойчивость и инфантилизм психических процессов.

Синдром «кошачьего крика» – частичная моносомия по короткому плечу 5-й хромосомы (5p-). У детей с этой хромосомной аномалией отмечается необычный плач, напоминающий требовательное кошачье мяуканье или крик. Частота синдрома достаточно велика для делеционных синдромов – 1:45000. Наиболее характерный признак, «кошачий крик», обусловлен изменением гортани. У большинства больных имеются изменения мозгового черепа и лица: лунообразное лицо, микроцефалия, микрогения, антимонголоидный разрез глаз, высокое небо, плоская спинка носа, деформация ушных раковин. Кроме того, встречаются врожденные пороки сердца, костно-мышечной системы и внутренних органов.

Большинство больных умирает в первое десятилетие жизни. У выживших выраженность клинической симптоматики меняется с возрастом. «Кошачий крик», мышечная гипотония, лунообразность лица постепенно исчезают, а микроцефалия выявляется более отчетливо, прогрессирует психомоторное недоразвитие, косоглазие.

### 1.3. Методы диагностики наследственных болезней

Генетика человека изучает наследование генетических признаков в зависимости от генотипа человека и факторов внешней среды.

Особенность изучения генетики человека состоит в том, что «объект» исследования имеет множество недостатков. Человек более социальное, чем биологическое существо и на нем нельзя ставить опыты, чтобы получить желаемую информацию. Слишком долгий период беременности, длительный период детства, малоплодность затрудняют получение нужной информации. Однако человек является биологическим видом и для него справедливы все биологические, в том числе генетические закономерности.

Несмотря на трудности в исследованиях, генетика человека сегодня изучена гораздо лучше генетики других организмов.

Выделяют следующие методы изучения наследственности и генетических заболеваний человека.

1. Генеалогический (генетический) метод основывается на изучении родословной человека. Данный метод помогает выявить особенности наследования нормальных и патологических признаков организма человека.

2. Близнецовый метод – изучение близнецов для выявления влияния наследственности и внешней среды на развитие болезней. Основа данного метода – различия между однояйцевыми и разнояйцевыми близнецами, обусловленные разными факторами (конкордантность и дискордантность).

3. Цитогенетический метод. Основой данного метода является исследование структуры хромосом у здоровых и больных людей. Наиболее простая и быстрая разновидность метода – исследование букального эпителия.

4. Биохимический метод. При помощи этого метода исследуют особенности обмена веществ человека (множество наследственных заболеваний непосредственно связаны с нарушением обмена веществ).

5. Молекулярно-генетические методы предназначены для выявления особенностей в структуре ДНК.

6. Иммуногенетический метод. Данный метод позволяет ставить диагноз при врожденных иммунодефицитных патологиях.

7. Метод дерматоглифики – изучение папиллярных узоров ладоней и стоп. Дерматоглифические узоры остаются неизменными на протяжении всей жизни человека. Дерматоглифический анализ используется для диагностики некоторых геномных и хромосомных мутаций.

8. Популяционно-статистический особенно важен в случаях изучения генетической структуры популяций малочисленных народов, живущих в относительной изоляции [1].

Знания, полученные разными методами, суммируются и дают более полное представление о закономерностях изменчивости и наследственности человека.

## ГЛАВА 2. ОСОБЕННОСТИ ПРОВЕДЕНИЯ ЗАНЯТИЙ ПО ИЗУЧЕНИЮ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ В ШКОЛЕ

### 2.1. Изучение генетических закономерностей

Основным системообразующим фактором в содержании школьного биологического образования является единство генетических процессов, иерархия живых систем, единство органического мира, а также идея эволюции.

Методисты опираются на исследование Б.В. Всесвятского, одним из первых применившего системный подход к построению школьных курсов биологии [10].

Кроме того, необходимо отметить тот факт, что современная биология имеет в своей основе данные о строении ДНК, генетическом коде и его реализации в белки, что является центральной парадигмой биологии как науки (центральной догмой биологии является понятие воспроизведения генетической информации в направлении: ДНК→РНК→белок).

Следовательно, изучение всех биологических процессов и явлений в школе должно строиться на основе этих знаний.

Генетические закономерности являются тем системообразующим звеном, которое определяет вектор направленности изучения всех живых систем. Кроме того, именно генетические знания позволяют понять основы эволюции и систематики живого мира. Понимание механизма формирования генных мутаций позволит обучающимся усвоить такие сложнейшие понятия, как преемственность и непрерывность жизни, поток вещества и информации, что поднимает школьную биологию на более высокий, междисциплинарный и мировоззренческий уровень.

Данные знания важны в системе образования в школе и для потенциальной профориентации обучающихся, планирующих связать свою профессиональную деятельность с медициной и биологией.

Изучение генных мутаций в рамках школьного курса биологии должно строиться на разных подходах построения системы биологических знаний.

Рассмотрим подходы к изучению данной темы в разных классах средней школы.

При изучении биологии в 9 классе используется описательный метод, и преимущественно эмпирический материал [24, 26].

В качестве системных компонентов при изучении этой темы рассматривается общая информация о геноме человека, мутагенезе, видах мутаций, а также закономерностях мутационной изменчивости. Основной системообразующей идеей является роль мутаций в формировании наследственной изменчивости, в природе и жизни человека [26].

Важно понимать, что при таком подходе к изучению мутаций и мутационных агентов, в первую очередь, определяется их функциональность, а также место в механизмах наследственности и изменчивости [16].

Кроме того, именно курс биологии 9 класса является основной базой для формирования дальнейших учебных компетенций, связанных с изучением генных мутаций и формирования основ генетических и медицинских знаний.

Главным в изучении генных мутаций является курс биологии 10 класса. Основное внимание при этом сосредоточено на получении генетических знаний о мутационных процессах в организме человека, которые приводят к развитию наследственных заболеваний [9, 13, 16]. Эти вопросы, кроме того, касаются и личного здоровья, которое является неотъемлемой частью формирования системы биологических знаний обучающихся. В данном разделе необходимо рассмотреть методы диагностики, основы профилактики и лечения генных мутаций, их первичную классификацию. Поэтому данная информация лично значима для каждого ученика [17, 21, 25].

Следует отметить, что важной составляющей, помимо знаний в области медицинской генетики, является компетентность обучающихся в области медицины и биохимии.

На примере наиболее распространённых мутаций (полидактилия, серповидно-клеточная анемия, хорea Гентингтона, синдром Марфана, миопатия Дюшенна, семейная гиперхолестеринемия, ахондроплазия и другие) обучающиеся получают представление о мутационном процессе, его источниках, механизмах, биологических и средовых факторах, которые влияют на возникновение и распространение в человеческой популяции этих заболеваний.

Обучающиеся приобретают первоначальные понятия в области медицинской генетики, что немаловажно в условиях современного общества [22, 39]. К сожалению, в курсе не предусмотрено изучение работы кабинетов медико-генетического консультирования. С одной стороны, такие кабинеты есть только в крупных городах, но с другой стороны потребность в получении консультативной помощи может пригодиться любой семье, кроме того, изучение этой темы поможет проведению профориентационной работы. Таким образом, данные сведения необходимы каждому человеку. От них зависит правильность действий при заболевании, а также выбор мер профилактики заболеваний. Школьники должны знать причины возникновения генных мутаций, варианты тяжести их проявления, механизм наследования, а также понимать значимость правильного взаимодействия с больными людьми. Кроме того, обучающиеся должны осознавать важность ведения здорового образа жизни как способа сохранения здоровья и пропагандировать его.

Таким образом, в курсе биологии 10 класса учебная информация о генных мутациях представлена тремя компонентами: генетическим, медико-биологическим и биохимическим, которые объединены идеей наследования генных мутаций в единую систему [30].

Курс общей биологии 10 класса ориентирован на получение новых знаний, основанных на изучении нового раздела биологии – генетики, в частности, генетики человека. Обобщенные знания курса опираются на эмпирический материал о строении генов, их взаимодействии, проявлении, особенностях наследования [24].

Эти знания служат основой для понимания механизмов наследственности, изменчивости и формирования мутаций. Поэтому основными компонентами в изучении причин генных мутаций стали эмпирический, теоретический и прикладной (рис.21).



Рис. 21. Компоненты курса общей биологии в изучении генных мутаций.

В качестве основного фактора, образующего систему знаний о генных мутациях, является принцип исторической связи эмпирического, теоретического и прикладного знания, поскольку он отражает методологические закономерности развития медицинской генетики как науки [13, 22].

Результаты обучения – это обязательный сдвиг в развитии ученика, отражающийся в процессе его деятельности. Именно поэтому требования выражены в предметно-деятельностной форме [28].

Так как важным компонентом знаний о генных мутациях является как теоретический, так и прикладной, необходимо уметь моделировать



применение и оценивание таких знаний, а также прогнозировать перспективу их использования в повседневной жизни [25].

Реализация планируемых результатов предполагает формирования мотивационной сферы обучаемых [19].

Мотивация – это сложная система, состоящая из взаимосвязанных компонентов (потребности, идеалы, мотивы, интересы, установки, эмоции, ценности), определяющая направленность развития личности в условиях социального онтогенеза, и регулирующая деятельность человека. Необходимо знать именно те мотивы, которые будут побуждать обучающихся к изучению генных мутаций. В данном случае следует уметь моделировать ситуации, которые бы адекватно отвечали запросам обучающихся [19]. Кроме того, необходимо понимать роль преподавателя в формировании мотивационной среды.

Теоретическое знание, в отличие от эмпирического, возникает и развивается в результате мышления. Поэтому основным методическим условием усвоения теоретических знаний является создание ситуаций их применения на основе использования специально разработанных заданий [5, 17].

Применение таких заданий в школьном курсе биологии не только поможет сформировать необходимые учебные компетенции, но и научит школьников выявлять причинно-следственные связи между объектами и явлениями, а также будет формировать необходимое мотивационное поле в рамках всей учебной деятельности [32, 38].

## 2.2. Методы работы с учащимися на уроках

При изучении вопросов, касающихся генетики человека и генных мутаций, можно использовать различные методы работы с учащимися.

Основными являются методы эксперимента и проектной деятельности, в рамках которых формируется готовность обучающихся получать знания и приобретать опыт [12, 27, 31].

Для старшеклассников актуально применение игровых педагогических технологий, в частности деловых игр, так как они позволяют доступно и интересно преподнести такую сложную тему, как изучение генных мутаций и их роли в формировании наследственных заболеваний человека. Кроме того, это должно создать необходимое мотивационное поле и ситуацию успеха, что необходимо для формирования познавательного интереса и мотивации к изучению биологии и генетики.

При обсуждении аксиологических проблем распространения генных мутаций часто преподаватели используют метод дискуссии, который является неотъемлемой частью деловой игры[38]. Дискуссия определяет направленность активности ученика на учебный материал. Кроме того, решение научных проблем позволяет предъявить собственное мнение и позицию в отношении генных мутаций, развивает социальную мотивацию, эмоционально-ценностную сферу личности, что очень важно для формирования предметной компетентности.

При оценивании компетентности, при разработке уроков, мы ориентировались, прежде всего, на развитие познавательной деятельности, сформированность основных учебных умений, связанных с применением знаний, а также на готовность обучающихся выражать собственное мнение, проявлять личную позицию в отношении предмета обсуждения [42].

Важнейшими предметными компетентностями, которыми необходимо овладеть при изучении системы знаний о генных мутациях – это компетентности в области генетики, экологии, медицины, гигиены и здорового образа жизни. Данные предметные компетентности являются условием формирования таких надпредметных компетентностей, как здоровьесберегающая и природоохранная компетентности [42].

Таким образом, формирование предметных компетенций основано на глубоком изучении курса биологии в школе. Изучение генных мутаций в рамках школьного курса биологии должно строиться на разных подходах построения системы биологических знаний.

### 2.2.1. Методическая модель применения игровых технологий

Важнейшими знаниями, которые получают школьники при изучении основ биологии в рамках школьного курса, являются знания о механизмах наследственности и изменчивости, онтогенеза, эволюционных процессов, основ экологии.

В число важных образовательных задач входит усвоение учащимися специальных знаний и предметных умений по теме «Наследственность и изменчивость», способов деятельности, мыслительных операций, ценностных ориентаций и смыслов, вырабатываемых относительно данного предметного содержания.

Целью изучения курса биологии на уроках с применением игровых технологий является формирование всесторонне образованной, инициативной и успешной личности, обладающей системой современных мировоззренческих взглядов, ценностных ориентаций, коммуникативных, идейно-нравственных, культурных и этических принципов и норм поведения.

Задачами цикла деловых игр, в рамках изучения темы, являются:

- 1) формирование представлений о генных мутациях как нарушениях генетического аппарата;
- 2) формирование знаний о причинах возникновения мутаций, механизмах и процессах, приводящих к их возникновению и наследованию;
- 3) формирование умений работы с литературой, интернет-источниками, формирование умений работы в группе.

Основные образовательные идеи цикла уроков с применением игровых технологий «Наследственность и изменчивость» заключаются в следующем.

Наследственность и изменчивость – уникальное явление, характерное для всех живых организмов. Изменчивость – основа эволюции организмов. Онтогенетическая изменчивость проявляется в ходе индивидуального развития организма. Мутационная изменчивость – основа формирования новых признаков и заболеваний человека.

Цели и задачи цикла деловых игр в рамках темы «Наследственность и изменчивость».

Цели:

- 1) Формирование представлений о наследственности, изменчивости и мутагенезе;
- 2) Развитие коммуникативных навыков и ценностного отношения к биологическим объектам и собственному организму;
- 3) Формирование экологически ответственного поведения.

Задачи:

- 1) познавательные: определение понятий о наследственности и изменчивости (наследственность, изменчивость, мутация, комбинация, модификация, аутосомные и генеративные мутации, доминантные и рецессивные мутации, наследственные заболевания, генеалогический и другие методы медицинской генетики).
  - умение извлекать информацию из разных источников и составлять описание особенностей наследственности и изменчивости;
  - умение находить сходства и различия между разными формами изменчивости;
  - формировать представление о мутационной изменчивости человека, его значении для последующей жизни, важности здорового образа жизни.
- 2) развивающие:

- развитие логического мышления на основе умения определять понятия через выделение существенных и несущественных признаков, умение использовать их при классификации мутаций;
- развитие и совершенствование умений и навыков учебной практической и умственной деятельности;
- развитие памяти через знание терминологии, воображения через представление существенных признаков;
- умение применять логические операции при отображении информации в разных формах;
- развитие умения выражать свои мысли через устную монологическую и диалогическую речь; воли, эмоций, интересов и способностей личности обучающихся.

Воспитательные:

- оценивание роли мутационного процесса в системе природа – человек – общество;
- формирование бережного отношения к природе и собственному организму и здоровью;
- понимание заботливого и экономного отношения к здоровому образу жизни.

### 2.2.2. Особенность факультативных занятий

Особенность факультативных занятий хорошо изложена в статье Лозовой Е.В. [ 45].

Факультативные занятия – это форма организации учебных занятий во внеурочное время, направленная на расширение, углубление и коррекцию знаний учащихся по учебным предметам в соответствии с их потребностями, запросами, способностями и склонностями, а также на активизацию познавательной деятельности.

Направленность факультативов может быть различной. В соответствии с этим, а также на основе учёта опыта проведения факультативных занятий в нашей стране и за рубежом определены функции факультативных занятий:

- предметно-повышающая: учащиеся на факультативных занятиях повышают уровень изучения отдельных предметов и могут успешно готовиться к предметным олимпиадам и конкурсам;
- мотивирующая: за счет удовлетворения на факультативных занятиях потребностей в поиске, познании, творчестве. У многих учащихся формируется устойчивая познавательная мотивация к предмету изучения;
- общеобразовательная: на факультативных занятиях создаются условия для общего развития учащихся, становления их познавательных и социальных компетенций;
- профориентационная: факультативные занятия могут предоставить учащимся большие возможности для «профессиональных проб», что способствует их познавательному и профессиональному самоопределению.

Успешная реализация перечисленных функций возможна только при условии соблюдения руководством школы и учителями определенных управленческих и дидактических принципов – это организующие требования, которые выступают в качестве правил, норм, регулирующих образовательный процесс на факультативных занятиях.

Управленческие и дидактические принципы, способствующие успешной реализации функций факультативных занятий: предметно-повышающей, мотивирующей, общеобразовательной, профориентационной.

1. Принцип самоопределения учащихся предполагает осознанный выбор учениками общеразвивающих, предметных и профориентационных факультативных занятий, предложенных педагогическим коллективом школы.

2. Принцип учёта возрастных особенностей, познавательных интересов учащихся на выбор тематику факультативных занятий, которая соответствует возрасту детей и результатам предварительной диагностики их интересов и познавательных потребностей.

3. Принцип ресурсной обеспеченности. Факультативные занятия должны быть обеспечены необходимой учебно-материальной базой для организации обучения в соответствии с выборами учащихся; учителями, способными преподавать учебные предметы на повышенном уровне или владеющими тем или иным ремеслом.

4. Принцип вариативности форм факультативного обучения. Это предопределяет образовательную кооперацию с другими учреждениями социальной сферы или производства, организацию межшкольных факультативов.

5. Принцип доступности – предполагает реализацию требования удовлетворить образовательные запросы учащихся на выбранном уровне.

6. Принцип индивидуализации обучения. Требуется педагогического управления процессом ученического самоопределения, проектирования учащимися собственного учебного плана, в котором наряду с инвариантной составляющей есть вариативный (факультативный) компонент.

7. Принцип двойственного характера образовательного процесса.

Предполагает реализацию различных стратегий обучения на базовом уровне в рамках инвариантного компонента учебного плана школы и обучения на повышенном уровне на факультативных занятиях.

8. Принцип занимательности. В организации факультативных занятий требует от учителя применения широкого спектра средств возбуждения и поддержания учебно-познавательной активности учащихся: парадоксов и противоречий, проблемных ситуаций, занимательных заданий, работы над проектами, связи с жизнью и т.п.

9. Принцип адаптивности педагогического процесса. Предполагает следование при определении номенклатуры факультативных занятий

постулату о том, что не все дети одинаково способны к различным учебным предметам, что есть учащиеся, более склонные, например, к физическому труду, художественной деятельности, ремеслу и пр.

10. Принцип преемственности обучения в диаде «уроки – факультативные занятия». Преемственность в целях, содержании и технологиях обучения имеет важное педагогическое значение, поскольку она предопределяет высокий уровень учебных достижений и личностного развития учащихся [45].

Учащиеся различаются интересами и потребностями, склонностями, уровнями познавательного самоопределения, различны предпочтения школьников разных лет обучения. Сами учреждения образования различаются собственной миссией, кадровым составом, квалификацией учителей, учебно-материальной базой. В силу указанных факторов на различных ступенях обучения могут применяться факультативы, отличающиеся целевой направленностью, содержанием, формой проведения, продолжительностью, типом преемственности с основными курсами.

Целями факультативных занятий могут быть:

- подготовка старшеклассников к ГИА;
- подготовка одаренных школьников к олимпиадам;
- формирование профориентационной компетентности учащихся;
- общекультурное развитие учащихся;
- приобщение учащихся к исследовательской деятельности;
- коррекция пробелов в знаниях и умениях учащихся и др.

Факультативные занятия можно дифференцировать по содержанию: предметной направленности, общеразвивающей и общекультурной направленности, профориентационные.

Виды факультативных занятий

Факультативы профориентационной направленности. Их предназначение – помощь выпускникам в образовательном и профессиональном самоопределении.



На факультативных занятиях предметной направленности приоритетом для учителя и учащихся является успех на выпускных экзаменах и централизованном тестировании.

Общекультурные и развивающие факультативы направлены на становление и развитие у учащихся социальных и учебных компетенций: мультикультурной, языковой, правовой, гражданской, исследовательской, проектной, информационной, финансовой, экологической, рефлексивной, здоровьесберегающей

Цель методической работы (МР) состоит в информационном, научно-методическом и психологическом сопровождении педагогов. Предполагается, что результатом методической работы должны стать:

знание учителем:

- видов факультативных занятий, способов и средств обеспечения преемственности уроков и факультативов;

- особенностей факультативных занятий, оценочной деятельности учителя и учащихся

умение педагога:

- разрабатывать вариативные авторские программы факультативных курсов в соответствии с запросами учащихся и рынка труда;

- выбирать технологии обучения для факультативных занятий;

- проектировать, осуществлять и анализировать образовательный процесс на уроках и на факультативных занятиях.

Актуальными критериями оценки эффективности МР будут являться:

- осведомленность учителя в нормативно-методическом обеспечении, касающемся нововведений в школьную практику;

- направленность МР на удовлетворение запросов учителя и на преодоление профессиональных затруднений в организации факультативного обучения;

- свидетельства овладения учителем актуальными технологиями, методами и средствами обучения;

– удовлетворенность педагога ходом и результативностью МР;  
– удовлетворенность педагога результативностью своей педагогической деятельности.

Интегральным критерием эффективности МР является повышение качества образования учащихся.

На факультативных занятиях должно быть очень много оценки, которая понимается как выражение отношения к явлениям, деятельности, поведению, к образовательным продуктам учащихся. Субъектами оценки на факультативном занятии является каждый ученик в отдельности, учащиеся всей группы, сам учитель.

В настоящее время существуют хорошо разработанные дидактические средства, применение которых на факультативных занятиях позволяет обеспечить эффективную оценочную деятельность учащихся и учителя.

«Презентация учащимися образовательных продуктов»: проектов, исследований, идей, схем, таблиц, текстов, решённых задач и т.п. В процессе презентации учащимся предлагаются критерии, с помощью которых сам презентующий и его одноклассники оценивают данный продукт.

«Эталонный продукт». Учитель предлагает учащимся познакомиться с отличной работой их сверстника: исследованием, проектом, эссе и т.п. Данный эталон помогает учащемуся оценивать свои наработки, видеть, что требует усовершенствования.

«Демонстрация учителем больших ожиданий от учащихся». Учитель выражает надежду, что учащийся в следующий раз сможет подобную работу сделать значительно лучше. Учитель и ученик обсуждают, что для этого нужно изменить ученику в способах его деятельности.

«Похвала». Оценка осуществляется не только баллами, но и словом, жестом, мимикой. Важно к месту похвалить и поддержать успех учащегося. Такая оценка выступает сильным средством стимулирования познания.

«Выставки и конференции». Выступают как значимый фактор внешней оценки образовательных продуктов учащихся и их творческой деятельности и др.

Цель – повышение качества образования учащихся на основе учёта их индивидуальных образовательных запросов и возможностей.

Задачи – создать условия для:

- удовлетворения индивидуальных образовательных запросов учащихся;
- углубления знаний; развития мышления и интеллектуальных умений;
- развития навыков самостоятельной и исследовательской работы; формирования опыта познавательной деятельности; личностного развития; подготовки к осознанному выбору профессии и др.

Новые концептуальные и содержательные направления преобразований в образовании могут быть реализованы лишь общими усилиями всех субъектов образовательного процесса (учеников, учителя, родителей и управленцев). Эти преобразования должны осуществляться последовательно, логически, поэтапно, при грамотном использовании нормативной правовой базы, всех потенциальных возможностей, основных и дополнительных ресурсов. Оптимальное включение каждого субъекта в инновационную деятельность обеспечивает управленческая команда школы.

Таким образом, основные условия эффективной организации в общеобразовательном учреждении факультативного обучения:

- умелое управление процессом ведения данной инновации;
- психологическая, теоретическая и практическая готовность руководителей образовательного учреждения и педагогов к организации и осуществлению факультативного обучения;
- ресурсная обеспеченность обучения (кадровое, материальное, учебно-методическое, финансовое);
- кооперация (если это необходимо) с другими образовательными учреждениями;

- обязательность и индивидуализация подготовки учащихся [45].

### 2.3 Ожидаемые результаты освоения раздела программы

В результате освоения цикла уроков по теме «Наследственность и изменчивость», обучающиеся получают важные знания о мутагенезе – основе формирования генетического разнообразия и наследственных заболеваний человека, без которого невозможна жизнь. Обучающиеся узнают понятия и представления по теме, закономерности процессов и явлений, происходящих в результате мутагенеза и формирования новых признаков, в том числе, патогенных.

Основные предметные результаты при изучении темы «Наследственность и изменчивость» в рамках урочной деятельности по биологии, можно сформулировать следующим образом. У обучающихся должны быть сформированы основные биологические понятия – мутагенез, наследственность, изменчивость, наследственные заболевания, генеалогический и другие методы медицинской генетики, мутагены.

Основные представления при изучении наследственности, изменчивости и мутагенеза:

- об изменчивости и наследственности как свойстве живого;
- об изменчивости, как причине заболеваний человека;
- о типах мутаций и особенностях мутагенеза;
- о характере проявления мутаций в зависимости от характера мутагенеза;
- о видах мутагенных агентов;
- раскрытие значения знания мутагенеза в жизни человека;
- о влиянии образа жизни на мутагенез.

Обучающиеся получают умения: находить взаимосвязи между мутагенезом и мутагенами, научаются различать виды мутаций, разные типы

мутагенеза, влияние образа жизни на формирование, наследование и проявление мутаций.

В курсе средней школы проблемные вопросы генетики изучают на протяжении 9, 10, 11 классов, т.е. изучение носит достаточно системный, последовательный характер. К сожалению, нельзя в ограниченные учебным планом, рабочими программами внести больше интересного материала, тем более, что не все школьники планируют в дальнейшем связать свою профессиональную деятельность с медициной, биологией. Им это может быть неинтересно, хотя необходимый уровень знаний они получают.

Мы считаем, что для углубленного изучения вопросов, связанных с изучением мутаций и мутационного процесса, следует разрабатывать факультативные курсы. Именно на таких занятиях уместно и перспективно осуществлять игровые технологии.

Их особенность в том, что занятия проходят в более непринужденной обстановке. Обучающиеся работают в группах, слушают товарищей, высказывают своё мнение, работают с текстом и внетекстовыми компонентами, со схемами, диаграммами и графиками, по рисункам, фотографиям, описаниям определяют генетические заболевания.

Оценивают мутагенез с позиции человека-ученого, человека-обывателя, человека-медика. Дают оценки: пространственно-временные, эстетические с позиции прекрасного, нравственно-ценностные.

Обучающиеся научаются контролю и самоконтролю: выполняют задания, проводят самостоятельную проверку, разрешают учебные ситуации, проводят рефлекссию. Получают умения творческого решения учебных и практических задач: научаются создавать и выдвигать гипотезы, прогнозировать. Получают навыки самообразования.

Личностные результаты:

– школьники осознают ценности биологического знания о мутагенезе как важнейшего компонента научной картины мира;

– формируются устойчивые установки социально-ответственного поведения в биосфере-среде обитания всего живого, в том числе и человека.

Метапредметные результаты:

–у школьников формируются и развиваются посредством биологического знания познавательные интересы, интеллектуальные и творческие способности;

–школьники получают навыки самостоятельного приобретения новых знаний и практических умений;

–появляются умения организовывать свою деятельность, выбирать средства реализации цели и применять их на практике;

– оценивают достигнутые результаты;

– научаются вести самостоятельный поиск, анализ, отбор информации, её преобразовывать и представлять слушателям с помощью технических средств и информационных технологий;

– научаются взаимодействовать с людьми, работать в группе, вести дискуссию.

Планируемый результат – овладение школьниками системой биологических, биохимических, генетических и медицинских знаний, умений и отношений. Осознание ими их ценностного практического значения. Самостоятельное освоение путей их применения в разнообразных жизненных ситуациях, присвоение им личностного смысла. Формирование на этой основе у обучающихся социальных и коммуникативных предметных компетенций.

Требования к освоению предметного содержания цикла игровых занятий «Наследственность и изменчивость» следующие:

- приводить точную научную характеристику, определения основных генетических понятий;

- формулировать своими словами суть основных понятий;

- объяснять значение мутаций на Земле, причины их возникновения;

- приводить примеры генных мутаций;
- объяснять причины, влияющие на их формирование.

Развитие метапредметных учебных действий: выделение существенных признаков понятий, например, при изучении механизма формирования мутаций на примере генных мутаций; создание моделей; обсуждение различных биологических и медицинских проблем.

Таким образом, большой объем изучаемого материала, сложность подготовки к проведению игровых занятий не позволяют часто использовать данную технологию на «плановых», рабочих уроках. Поэтому мы предлагаем включить их в курс факультативных занятий, проходящих 1 раз в неделю в течение 2 академических часов.

#### 2.4. Методические рекомендации по изучению темы «Генные мутации как причина наследственных заболеваний человека» с применением игровых педагогических технологий

В рамках данного исследования была разработана программа цикла игровых факультативных занятий по теме «Наследственность и изменчивость» в рамках учебного предмета биология в 10-м классе с применением педагогической технологии игрового обучения.

Для реализации программа имеет следующее методическое обеспечение:

Каменский А.А. Общая биология. 10 – 11 класс: учеб. для общеобразоват. учреждений / А.А. Каменский, Е.А. Крикунов, В.В. Пасечник. – М.: Дрофа, 2016. – 367 с. [15].

Комплекс наглядных пособий по теме «Наследственность и изменчивость».

Интерактивная доска SMART-доска, мультимедийные планшеты, проектор, доступ в Интернет, интерактивные диски «Открытая биология».

Цели:

- 1) Формирование представлений о наследственности, изменчивости, мутациях и наследственных заболеваниях.
- 2) Развитие коммуникативных навыков и ценностного отношения к своему здоровью.
- 3) Формирование ответственного поведения и здорового образа жизни.

Задачи:

- 1) Сформулировать понятия: «Наследственность», «Изменчивость», «Генные мутации», «Аутосомно-доминантные мутации», «Аутосомно-рецессивные мутации», «Доминантные, сцепленные с полом мутации», «Рецессивные, сцепленные с полом мутации», «Наследственные заболевания человека».
- 2) Изучить основную биологическую терминологию и понятийный аппарат в рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость», сформировать научное мировоззрение.
- 3) Продолжить развивать навык работы с учебником, литературными источниками, сетью Интернет.
- 4) Сформировать навык самостоятельной работы с различными источниками информации.
- 5) Развить навык самостоятельной работы при изучении биологических объектов.

Изучение данной темы с применением игровых технологий будет способствовать формированию биологически грамотной личности, т.е. человека, который сможет активно использовать данные знания, умения и навыки в повседневной жизни.

Общеучебные умения, навыки и способы деятельности.

Организуя игровую деятельность по биологии в основной школе в рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость», необходимо обратить особое внимание на применение в жизни получаемых знаний.



Изучение биологии формирует как определённую систему предметных знаний, так и целый ряд специальных умений.

Данные знания и умения необходимы для:

- 1) активизации познавательного интереса обучающихся к объектам живой природы;
- 2) выявления причинно-следственных связей между живыми объектами и явлениями в биосфере и их причинами;
- 3) формирования навыка применения методов изучения биологических объектов и явлений;
- 4) формирования умения работать с различными источниками информации, включая сеть Интернет;
- 5) развития эмпатии, бережного отношения к природе и среде обитания, своему здоровью, формирования аксиологической составляющей личности.

Результаты обучения

Требования к результатам деятельности направлены на реализацию различных подходов к обучению: деятельностного, практико-ориентированного и личностно-ориентированного.

Освоение учащимися знаний, умения и навыков, востребованных в повседневной жизни, позволяет ориентироваться в окружающем мире, необходимо для сохранения окружающей среды, а также здоровья и жизни.

### **ГЛАВА 3. ПРОЕКТ ПРОГРАММЫ ФАКУЛЬТАТИВНОГО КУРСА «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»**

Ещё раз подчеркнем, что мы не имеем цели научить учащихся ставить диагноз. Это, во-первых, задача врачей-клиницистов, а во-вторых, медицинская тайна, которую знает пациент и узкий круг заинтересованных лиц, имеющий на это право. Мы должны научить детей составлять прогноз по имеющимся данным для анонимного, абстрактного пациента, т.е. отчасти освоить основы работы генетика, специалиста медико-генетической консультации.

Анализ доступной литературы показал, что имеются многочисленные разработки уроков по теме нашего исследования. Есть возможность выбрать методику, ориентируясь на различные уровни подготовленности школьника [46].

Однако учебным планом предусмотрено небольшое количество часов для изучения генетических проблем, тогда как некоторых учащихся интересуют более разнообразные вопросы, осветить которые на уроках нет возможности. Выходом из этого противоречия и станут факультативные занятия. Это позволит расширить кругозор учащихся, воспитать материалистическое мировоззрение, убежденность в возможности познания живой природы, уважение к мнению оппонента при обсуждении биологических проблем.

#### **3.1. Пояснительная записка**

##### **3.1.1. Цели и задачи освоения факультативного курса**

Цели освоения дисциплины: дать представление об основных генетических закономерностях, выявленных в исследованиях человека. Углубить знания в области генетики, полученные при изучении общего

курса. Познакомить с основными современными методами и итогами работы в области генетики человека.

Задачи курса:

Курс ориентирован на углубление знаний основ классической генетики, современных данных по молекулярной генетике, биотехнологии, геной инженерии; знания, полученные по данному предмету, должны способствовать пониманию роли генетики в развитии медицины, антропологии, теории эволюции.

### 3.1.2. Место факультативного курса в структуре биологических дисциплин

Факультативный курс «Генетика человека» относится к части естественнонаучного цикла. Для освоения дисциплины используются знания, умения и виды деятельности, сформированные в процессе изучения тем разделов: «Общая биология», «Биология клетки», «Генетика» на предыдущих и настоящих курсах образования. Изучение факультативного курса «Генетика человека» направлено на совершенствование профессиональной направленности обучения учащихся.

В результате освоения факультативного курса учащийся будет

знать:

- общие закономерности наследования признаков,
- историю изучения генетики человека,
- методы изучения генетики человека,
- классические типы наследования у человека,
- генетические факторы популяции,
- закон Харди – Вайнберга,
- причины возникновения наследственных болезней и их классификацию,

уметь:

- решать генетические задачи, связанные с закономерностями наследственности и изменчивости человека;
  - проводить сравнительный анализ данных по генетическим основам эволюционного процесса;
  - популярно и научно правильно объяснять закономерности наследственности и изменчивости;
  - составлять родословные,
  - применять генетические законы в объяснении различных явлений природы,
- владеть методами:
- экспериментальной деятельности.
  - поиска необходимой достоверной информации в библиотеках, в музеях;
  - подбора материалов из Интернета;
  - составления родословных человека;
  - выявления типа наследования признака;

### 3.2. Содержание и структура факультативного курса

№ раздела	Наименование раздела	Деятельность учащихся	Количество часов
1	2	3	4
	Введение	Организационные вопросы	

1	2	3	4
1	Основы молекулярной биологии.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- изучение строения молекул ДНК и РНК (сообщения, работа с интерактивным диском «Открытая биология»);</li> <li>- этапы воспроизведения генетической информации (интерактивный диск «Открытая биология»);</li> <li>- решение задач (Темы: Самокопирование ДНК, Кодирование белков, Декодирование белков);</li> <li>- знакомство с терминами: инверсии, делеции, инсерции, транслокации и т.п.</li> <li>- ответы на проблемные вопросы: почему и как меняется состав полипептидов при замене оснований в молекуле ДНК. Как это отражается на состоянии здоровья человека.</li> </ul>	
2	Моногибридное скрещивание при полном и неполном доминировании.	Решение задач	
3	Ди- и полигибридное скрещивание.	Расчет числа типов гамет при ди- и полигибридном скрещивании, запись типов гамет, расчет вероятности рождения организма с определенным сочетанием признаков на основе законов Менделя, решение задач.	

1	2	3	4
4	Иммуногенетика.	<p>Обсуждение сообщений, решение практических задач (наследование групп крови, пересадка тканей). Изучаемые вопросы: что такое группы крови, сколько их, для чего необходимо знать свою группу крови (сообщения учащихся).</p> <p>Проблемный вопрос: можно ли переливание крови считать пересадкой ткани и почему.</p>	
5	<p>Работа кабинетов медико-генетического консультирования</p> <p>Лекция преподавателя.</p>	<p>Конспектируют основные положения лекции; составляют родословные своих или условных семей, анализируя встречаемость какого-либо признака в поколениях, читают родословные, определяя тип наследования признака.</p> <p>Проблемные вопросы: кому показано МГК; и почему именно должен сообщать результаты семье; какие вопросы не могут обсуждаться специалистами МГК.</p>	

1	2	3	4
6	Элементы популяционной генетики (беседа).	Решение задач на использование закона Харди-Вайнберга (определение частоты встречаемости мутаций в данной популяции).  Проблемные вопросы: в каких случаях специалисты-консультанты обязательно рекомендуют определять генетическую структуру популяции людей.	
7	Дерматоглифический метод	Осваивают методику получения пальцевых отпечатков, анализируют полученные отпечатки	
8	Заключительное занятие	Проведение деловой игры	
Итого			

### 3.3. Образовательные технологии, применяемые на занятиях

В ходе освоения дисциплины при проведении аудиторных занятий могут быть использованы следующие методы образовательных технологий: проблемные лекции, лекции-беседы и дискуссии, лабораторные занятия с применением затрудняющих условий, групповое решение творческих задач, работа с электронным учебником «Открытая биология».

### 3.4. Разработка отдельных занятий

#### 3.4.1. Изучение дерматоглифических характеристик рук

Несмотря на то, что генетические аспекты самой дерматоглифики разработаны не до конца, при некоторых группах заболеваний этот способ лабораторно-клинической диагностики применяется весьма успешно. Это в первую очередь относится к хромосомным нарушениям и врожденным порокам развития, что особенно важно, когда провести цитогенетический анализ не представляется возможным в силу его сложности, а картина заболевания оказывается размытой.

Дерматоглифический же метод прост и доступен практически в любых условиях. Получение отпечатков и их анализ занимает 15–20 мин и при этом не требуется ни сложное и дорогостоящее оборудование, ни дефицитные реактивы. Все это делает дерматоглифику не только ценным диагностическим тестом, но и позволяет использовать ее в работе медико-генетических консультаций. В последние годы были установлены дерматоглифические комплексы по определению различных тяжелых заболеваний.

Деятельность учащихся: осваивают методику получения пальцевых отпечатков, читают пальцевые узоры.

##### 3.4.1.1. Материалы и методы

Метод с использованием мелкого графитового порошка и клеящей ленты (скотч).

Оборудование: кисточка, графитовый или любой другой темный порошок, клеящая лента (скотч).

Ход работы:

Для получения отпечатка необходимо равномерно нанести мягкой кисточкой графитовый порошок на подушечки пальцев в небольшом



количестве. Затем прижимали палец к ленте, поворачивая его с одного бока на другой. Полученный отпечаток приклеивали на лист бумаги А4 с указанием руки и пальца. В результате получается фиксированный отпечаток, который можно использовать для исследования. Полученные нами таким способом отпечатки показаны на рис. 22.

Можно использовать так же и любой другой темный порошок для отпечатков, но если он будет слишком мелкодисперсным, то отпечатки папиллярных линий могут слиться под скотчем, если попадутся крупные частички, они испортят качество отпечатка. Этот метод годится и для получения отпечатков ладони, в этом случае следует использовать две ленты скотча, разделив ладонь на две части.



Рис. 22. Графитовые отпечатки (фото автора).

Изучение отпечатков проводили с использованием бинокулярной лупы (рис. 23).



Рис. 23. Бинокулярная лупа.

### 3.4.1.2. Результаты и обсуждение

Пробные работы мы начали проводить с 2016 года в рамках кружка по биологии. Было обследовано 29 человек, учащихся 10-х классов, членов кружка (и их друзей). При этом получили неожиданные результаты.

В целом у человечества дуговые папиллярные узоры составляют 5% от общего числа типов, петлевые — 65%, завитковые 30%. От этих средних показателей имеются отклонения, есть и свои закономерности распределения, если рассматривать частоту встречаемости узоров на отдельных пальцах рук. Так, дуговые узоры на пальцах рук, по данным В. А. Андриановой, распределены следующим образом: на большом пальце правой руки – 1,7%, на указательном – 18,7%, среднем – 9,2%, безымянном – 2,4%, мизинце – 1,9%; на большом пальце левой руки – 4,14%, указательном – 16,7%, среднем – 10,2%, безымянном – 3%, мизинце – 3,5% [47].

У нас превышение «нормы» отмечали на безымянном в 3,58 раз, и мизинце в 3 раза правой руки, на левой руке значительных отклонений не отмечено.

Кроме того, у одного учащегося обнаружена четырехпальцевая борозда на ладони левой руки (рис. 24). Молодой человек имеет нормальное пропорциональное телосложение, успеваемость – «хорошо» и «отлично». Видимо, в данном случае маркерный признак является фенокопией.

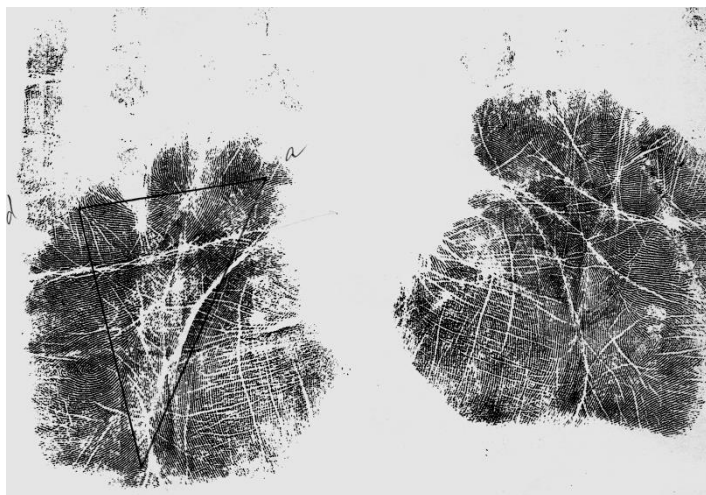


Рис. 24. Отпечатки ладоней (на левой – четырёхпальцевая борозда) (фото автора).

В качестве гипотезы можно предположить связь между типом нервной системы и предрасположенностью к определенной профессиональной деятельности, поскольку на занятия кружка ходили учащиеся, решившие связать свое будущее с естественно-научным направлением (биология, медицина).

### 3.4.2. Сценарий деловой игры

Оборудование: карточки с заданиями, таблица с родословной, магниты, магнитная доска, экран, мультимедиа.

1. Организационный момент (журналы).

2. Вводное слово преподавателя:

- Сегодня у нас заключительное занятие, и мы проведем его в форме деловой игры, чтобы закрепить на практике полученные знания, показать возможности медико-генетического консультирования. Вы должны продемонстрировать умение публично высказывать свою точку зрения и отстаивать ее.

Для начала занятия необходимо разбиться на две команды – это будут две независимые друг от друга комиссии. Вы должны будете пояснить, какие роли выполняет каждый из вас и почему именно этот специалист должен входить в состав комиссии.

2. Деловая игра:

- Обе команды получили задание – проанализировать ситуации, с которыми могут обратиться в консультацию семейные пары.

Преподаватель: Печальный факт свидетельствует о том, что дети есть далеко не во всех семьях. Установлено, что 10% браков в мире бесплодны. «Виновниками» бездетности в одинаковой мере могут быть и мужчины, и женщины, однако причины их бесплодия различны. Кроме того, ни одна семейная пара не хотела бы иметь ребенка с наследственным заболеванием.

Может ли генетика помочь таким родителям? Такую задачу берет на себя служба медико-генетического консультирования. Центры такой службы имеются во многих крупных городах, в том числе в Москве и Санкт-Петербурге. В других населенных пунктах имеются аналогичные кабинеты при больницах и женских консультациях.

Представим себе, что вы являетесь специалистами одной из лабораторий медико-генетической консультации. К вам обратилась за помощью супружеская пара, у которых в семье среди родственников имеется какая-либо генетическая проблема: наследственное заболевание или подозрение на наследственную аномалию.

Поскольку у нас есть зрители, вы должны кратко рассказать о причинах возникновения наследственных заболеваний и видах этих заболеваний (небольшие доклады членов факультатива с презентацией). В это же время команды работают с полученными заданиями.

#### Ситуация №1:

В консультацию обратилась семейная пара. У них есть трое детей с II, III и IV группами крови. У мальчика с IV группой крови плохая свертываемость крови. У жены есть брат-гемофилик. Пара хочет узнать прогноз в отношении здоровья следующего ребенка.

Члены комиссии составляют схему скрещивания. Делают вывод.

Наиболее очевидное объяснение (ошибочное): у матери с первой группой крови (00) не может быть ребенка с четвертой группой крови (AB), следовательно, ребенок приемный.

Проблема: как сообщить этот факт родителям

Правильное объяснение: У человека группы крови ABO контролируются тремя аллелями. Рецессивный неаллельный эпистатический ген подавляет действие генов, определяющих группу крови A и B. В популяции встречается редкий мутантный аллель «h» независимого гена, который в гомозиготном состоянии оказывает ингибирующее действие на

аллели А и В, приводящее к выработке агглютиногена. В результате такого взаимодействия антитела в крови не вырабатываются, что приводит к формированию I группы крови. Данное явление носит название «Бомбейский феномен». У матери серологически выявляется первая группа, а генетически – вторая или третья.

#### Ситуация №2:

В медико–генетическую консультацию обратилась молодая семейная пара, обеспокоенная здоровьем будущих детей. Их тревога объясняется тем, что оба супруга страдают легкой формой талассемии (наследование талассемии – аутосомное, с неполным доминированием). Они хотят узнать вероятность рождения здорового ребенка.

Известно, что у женщины резус-фактор – отрицательный, а у мужчины – положительный.

Члены комиссии составляют родословную и устанавливают, что мать мужчины была резус–отрицательной, следовательно, мужчина гетерозиготен в отношении резус-фактора.

Проблема: 1) у женщины во время беременности возможен резус-конфликт;

2) супруги находятся в отдаленном родстве (рис. 25) :

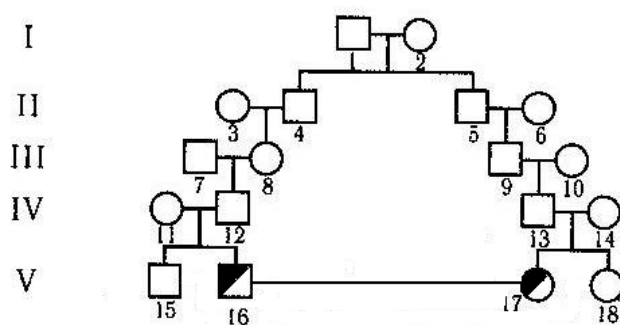


Рис. 25. Родословная семей с родственным браком.

Объяснение: Талассемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертельным

исходом в 90–95% случаев, у гетерозигот проходит в относительно легкой форме. В данном случае вероятность рождения больного ребенка со слабой формой талассемии составляет 50%, с тяжелой формой – 25%, здорового – 25%, причем у родственников повышена вероятность выхода мутантного признака в гомозиготное состояние. Кроме того, вероятность иммунного конфликта составляет 50%.

#### 4. Рефлексия.

#### 5. Заключительная беседа:

Преподаватель: Давайте посмотрим другие задачи, решаемые в медико-генетической консультации. Каждая комиссия получает описание ситуации, с которой может встретиться консультант во время своей практики. В вашем распоряжении 5 (10) минут, после чего вы должны дать мотивированное заключение.

Типы задач: составить родословную, прочитать родословную, проанализировать скрещивание, рассчитать вероятность появления признака.

1. В одном из родильных домов в течение 10 лет выявлено 210 детей с патологическим рецессивным признаком среди 84 000 новорожденных. Установите генетическую структуру популяции данного города по этому признаку.

Решение: генетическая структура популяции – это число гомозигот и гетерозигот по данному признаку. В основе решения – закон Харди-Вайнберга: для генов  $p+q=1$ , для генотипов  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ . Находим частоту рецессивного генотипа  $q^2 : 210:84000=0,0025$ , отсюда  $q = \sqrt{0,0025} = 0,05$ , из закона Харди-Вайнберга следует, что  $p = 1 - q$ ,  $p=0,95$ .

Частота встречаемости гетерозигот, т.е. носителей данного признака составляет  $2pq$ , т.е.  $2 \times 0.95 \times 0.05 = 0.095$ . Число гетерозигот  $84\,000 \times 0.095 = 7980$  (человек)

2. Мужчина просит выяснить, родной или приемный сын в семье супругов. Исследования крови всех трех членов семьи показало, что у женщины резус (+) (доминантный признак) кровь IV группы, у ее супруга резус (-) кровь I группы, а у ребенка резус (+) кровь I группы. Какое заключение должен дать эксперт?

Решение: Записывают схему скрещивания.

Наиболее очевидное объяснение (ошибочное): ребенок не родной.

Ошибка консультирования: такая ситуация не является предметом обсуждения консультантов. В ответе на данный вопрос должен участвовать юрист, т.к. сделанное заключение может повредить ребенку.

3. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют I и II группы, родители другого - II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы. Определить, кто чей сын.

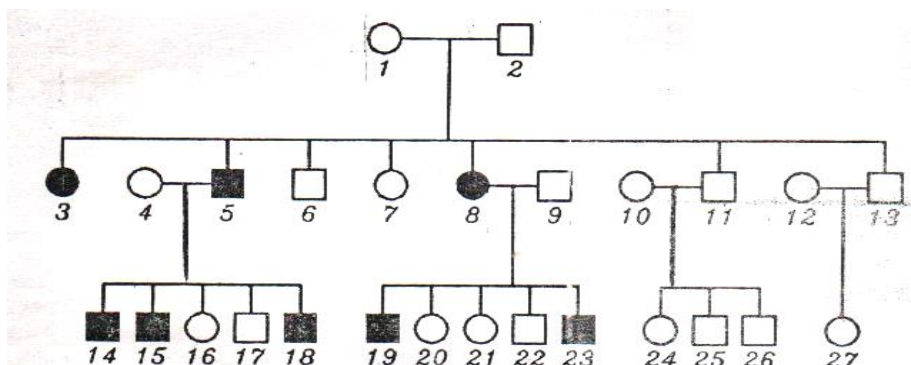
Решение: Записывают схему скрещивания и выясняют, что у второй родительской пары не может быть ребенка с I группой крови

4. Подагра определяется доминантным аутосомным геном. По некоторым данным пенетрантность гена у мужчин составляет 20%, а у женщин она равна нулю. Какова вероятность заболевания подагрой в семье гетерозиготных родителей?

Решение: согласно второму закону Менделя при скрещивании гетерозигот наблюдается расщепление в отношении 1:2:1, среди гомозигот AA, которых 25% мужчин половина, у них болезнь проявится. Это составляет 12.5%. Среди гетерозигот Aa, которых половина от всех организмов, болезнь также проявится только у мужчин, с учетом

пенетрантности:  $25\% \times 0.2 = 5\%$ . Итого: болезнь проявится с вероятностью 17.5%.

Резервное задание: Укажите тип наследования признака



Решение: признак рецессивный, не сцепленный с полом

#### 6. Подведение итогов занятия

Примечание: мы подобрали заданий больше, чем требуется для данного занятия, чтобы иметь возможность выбрать, учитывая уровень подготовленности учащихся.



## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Результаты изучения темы «Наследственность и изменчивость»

Предметные результаты

1. Обучающиеся сформировали понятие «Наследственность и изменчивость», «мутации» «наследственные болезни».
2. Научились определять понятия «наследственность», «изменчивость», «мутации», «наследственные болезни».
3. Научились распознавать виды изменчивости, нарушения в геноме, их последствия.
4. Ознакомились с особенностями мутагенеза человека и научились выявлять влияние образа жизни на репродуктивное здоровье.
5. Продолжили формирование навыка работы с учебником, литературой, сетью Интернет.

Метапредметные результаты

1.Регулятивные универсальные учебные действия:

В рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость» с применением игровых технологий, обучающиеся научились самостоятельно формулировать тему и ставить цели и задачи занятия.

Обучающиеся в рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость» научились выдвигать варианты решения проблемы, осознанно прогнозировать результат. Кроме того, обучающиеся научились применять методы исследования и использовать научно-терминологический аппарат.

В рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость» обучающиеся овладели навыками самостоятельной работы, коммуникативными методиками, навыками деловых игр, проектной деятельности и смыслового чтения.

Обучающиеся освоили приёмы работы с алгоритмами действий в рамках концепции и сценария игры, а также освоили навык самостоятельной и групповой работы.

Под руководством преподавателя обучающиеся сформировали свои критерии оценивания результата в рамках мотивационного пространства.

## 2. Познавательные универсальные учебные действия:

В рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость», обучающиеся научились осуществлять синтез и анализ информации, классификацию объектов и явлений, выстраивать причинно-следственные связи.

Обучающиеся научились осуществлять сравнивать и классифицировать объекты на основе собственных критериев.

В рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость» обучающиеся освоили основы моделирования, создавая элементарные модели и описывая их характеристики.

Научились конвертировать информацию (текстовую и вербальную) в различные графические формы.

В рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость» обучающиеся научились самостоятельному поиску достоверной информации из различных источников, включая сеть Интернет.

## 3. Коммуникативные универсальные учебные действия:

В рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость», в ходе индивидуальных и групповых занятий, обучающиеся научились самостоятельно организовывать взаимодействие в группе (определять общие цели, распределять роли, договариваться друг с другом и т.д.).

Научились критично относиться к своему мнению, доказывать свою правоту, аргументируя свою точку зрения.

С уважением относиться к мнению оппонента, уметь слушать и принимать стороннюю точку зрения.

## Личностные результаты:

Обучающиеся научились осознавать единство и непрерывность окружающего мира. В результате изучения темы «Наследственность и изменчивость» у детей продолжило формироваться научное мировоззрение.

На игровых уроках дети научились осознавать необходимость саморазвития и самообразования в рамках урочной деятельности, а также в повседневной жизни вне школы.

Обучающиеся научились применять полученные знания и умения в повседневной жизни, дети овладели знаниями, которые необходимы для нормальной жизнедеятельности во взрослой жизни, а также сформировали модель поведения на случай необходимости оказать помощь другим людям.

Обучающиеся научились оценивать последствия воздействия человека на своё здоровье и здоровье потомства, делать выводы о возможных последствиях.

Школьники в рамках изучения темы «Наследственность и изменчивость» продолжают формировать биологическое и экологическое мышление, умение оценивать свою деятельность и поступки других людей с точки зрения сохранения своего здоровья и окружающей среды.

При построении урока биологии в 10 классе, необходимо учитывать возраст обучающихся, а также особенности класса и каждого ученика.

Особенностью построения урока по теме «Генные мутации» является глубокая взаимосвязь с различными областями знания, а также возможность формирования межпредметных и предметных компетенций [40].

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Алехина, Г.П. Методы исследования генетики человека./ Г.П. Алехина, М.С.Малахова. – Оренбург: ООО «Университет»,2012. – 209с.
2. Амонашвили, Ш.А. Основы гуманной педагогики / Ш.А. Амонашвили. М.: Просвещение. – 2009. – 357 с.
3. Безрукова, В.С. Всё о современном уроке: проблемы и решения / В.С. Безрукова. – М.: Сентябрь, 2004. – 160 с.
4. Беспалько, В.П. Слагаемые педагогической технологии / В.П. Беспалько. – М.: Педагогика, 1989. – 134 с.
5. Бордовская, Н.В. Психология и педагогика: Учебник для вузов. Стандарт третьего поколения / Н.В. Бордовская, С.И. Розум. – СПб.: Питер, 2013. – 624 с.
6. Бороздина, Г.В. Психология и педагогика: Учебник для бакалавров / Г.В. Бороздина. - Люберцы: Юрайт, 2016. - 477 с.
7. Бруновт, Е.П. Самостоятельные работы обучающихся по биологии / пособие для учителя / Бруновт Е.П., Богоявленская А.Е, Бровкина Е.Т и др. – М.: Просвещение, 1994. – С. 4 – 94.
8. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / Е.Е. Васильева. – СПб.: Лань, 2016. – 96 с.
9. Верзилин, Н.М. Общая методика преподавания биологии/ Н.М.Верзилин, В.М.Корсунская. – М.: Просвещение, 1986 с..
10. Всесвятский, Б.В. Заглавие: Исследовательский подход к природе и жизни Идеи и практика Биостанции юных натуралистов им. К.А. Тимирязева. [Электронный ресурс]. Режим доступа: [http://нэб.рф/catalog/000200\\_000018\\_RU\\_NLR\\_A1SV\\_27548/](http://нэб.рф/catalog/000200_000018_RU_NLR_A1SV_27548/) (Дата обращения 20.02.2019)
11. Глухов, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / М.М. Глухов, И.А.

Круглов. – СПб.: Лань, 2016. - 96 с.3. Гнатик, Е.Н. Генетика человека: Былое и грядущее / Е.Н. Гнатик. – М.: Ленанд, 2015. – 280 с.

12. Долгая, Т.И. Игровые технологии в учебном процессе / Долгая, Т.И. // Школа. – 2004. - № 1. – С.67-70.

13. Иванов, В.И. Генетика / В.И. Иванов, др.. - М.: Академкнига, 2017. - 640 с.

14. Калинова, Г.С. Методика обучения биологии : учеб. пособие для студ. вузов / Г.С. Калинова, А.Н. Мягкова. - М.: Просвещение, 2000. – С. 156-159.

15. Каменский, А.А. Общая биология. 10 – 11 класс: учеб. для общеобразоват. учреждений / А.А. Каменский, Е.А. Крикунов, В.В. Пасечник. – М.: Дрофа, 2016. – 367 с.

16. Коджаспирова, Г.М. Педагогический словарь для студентов высших и средних педагогических учебных заведений / Г. М. Коджаспирова, А.Ю. Коджаспиров. - М.: 2003. – 237 с.

17. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. Руководство для самоподготовки / Н.А. Курчанов. – СПб.: СпецЛит, 2010. – 63 с.

18. Лернер, И. Я. Дидактические основы методов обучения / И.Я.Лернер.— М.: Педагогика, 1981.—186 с.

19. Лутцева, Е.А. Технология. Органайзер для учителя. Сценарии уроков/Е. А. Лутцева. – М.: Издание Дрофа, 2012. – 224 с.

20. Маклелланд, Д. Мотивация человека / Д. Маклелланд / пер. А. Богачева, З. Зимчук, Е. Трифионовой, Е.Трофимова, Е. Ильина. – СПб.: Питер, 2007. – 667 с.

21. Мандель, Б.Р. Психогенетика/Б.Р.Мандель. Учебное пособие. – М.: Издательство «Флинта», 2015. – 267 с.

22. Мандель, Б.Р. Педагогика: Учебное пособие / Б.Р. Мандель. - М.: Флинта, 2014. - 288 с.

23. Методика преподавания биологии/М.А. Якунчев, О.Н. Волкова, О.Н. Аксенова, – М.: Академия, 2008. – 320 с.
24. Методика преподавания биологии: учебник/ М. А. Якунчев, И. Ф. Маркинов, А. Б. Ручин. – Москва: Академия, 2014. – 332 с.
25. Мягкова, А.Н. Организация учебной деятельности школьников на уроках биологии / А.Н. Мягкова, Е.Т. Бровкина, Г.С. Калинова и др. – М.: Просвещение, 1998. – 192 с.
26. Немов, Р.С. Общая психология. В 3-х т. Общая психология: Учебник / Р.С. Немов. – М.: Юрайт, 2012. - 2472 с.
27. Нетрадиционные уроки по биологии в 5 – 11 классах/Высоцкая М.В. Изд. Учитель: Волгоград, 2004.– 823 с.
28. Нилова, Л.Н. Обучение в процессе игры // Биология в школе. – 2001. - № 2. – С. 9 – 14.
29. Нуркова, В.В. Общая психология: Учебник / В.В. Нуркова, Н.Б. Березанская. – Люберцы: Юрайт, 2016. – 524 с.
30. Общая биология и микробиология: учебное пособие / А. Ю. Просеков. – Санкт–Петербург: Проспект науки, 2012. – 318 с.
31. Общая методика обучения биологии в школе / Т. В. Иванова, Е. Т. Бровкина, Г. С. Калинова. — Москва : Дрофа, 2010. - 271 с.
32. Панфилова, А.П. Игровое моделирование в деятельности педагога /А.П. Панфилова. – М.: Академия, 2006. – 368 с.
33. Пентин, А. Ю. Биология. 5 – 9 классы. Программа по биологии для основной школы / А.Ю. Пентин, А.А. Елизаров. – М.: Бином. Лаборатория знаний, 2013. – 184 с.
34. Полат, Е.С. Новые педагогические и информационные технологии в системе образования: Учеб. пособие для студ. пед. вузов и системы повыш. квалиф. пед. кад. / Е.С. Полат, М.Ю. Бухаркина, М.В. Моисеева, под ред. Е.С.Полат. – М.: Издательский центр «Академия», 1999. – 77 с..

35. Пономарева, И.Н. Общая методика обучения биологии: учеб. пос. для студ. вузов / И.Н. Пономарева, В.П. Соломин, Г.Д. Сидельникова. - М.: изд. цен. Академия, 2003. – 272 с.

36. Пономарева, И. Н. Методика обучения биологии / И.Н. Пономарева, О.Г. Роговая, В.П. Соломин. – М.: Academia, 2012. - 368 с.

37. Пономарева, И. Н. Общая методика обучения биологии / И.Н. Пономарева, В.П. Соломин, Г.Д. Сидельникова. – М.: Академия, 2008. - 280 с.

38. Программы для общеобразовательных школ, гимназий, лицеев. Биология. 5-11кл. / под ред. В.С. Кучменко. - 2-е изд., перераб.и доп. – М.: Дрофа, 2005. – С.171-179.

39. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник / Э.Д. Рубан. – Р/н/Д: Феникс, 2013. – 319 с.

40. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 192 с.

Интернет-источники. Режим доступа:

41. Федеральный государственный образовательный стандарт основного общего образования (5-9 кл.) [Электронный ресурс]. Режим доступа: <https://минобрнауки.рф/документы/938>. (Дата обращения 18.02.2019)

42. [https://meduniver.com/Medical/genetika/mutacii\\_mitoxondrialnoi\\_dn\\_k.html](https://meduniver.com/Medical/genetika/mutacii_mitoxondrialnoi_dn_k.html) MedUniver

43. <https://meduniver.com/Medical/genetika/mozaicizm.html> MedUniver

44. [infourok.ru>...uroka...klasse...teme...bolezni-cheloveka...](http://infourok.ru/uroka...klasse...teme...bolezni-cheloveka...)

45. [infourok.ru>didakticheskie-aspekti-organizacii-...](http://infourok.ru/didakticheskie-aspekti-organizacii-...)

46. Андрианова, В.А. Исследование связей папиллярных узоров, расположенных на одноименных пальцах правой и левой рук / В.А. Андрианова // Труды ВНИИОЛ при МООП РСФСР, 1965. – № 9. – С. 26-36. – Режим доступа: <http://www.BestReferat.ru>